

171 ウィルソン病

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦	年 月 日	性別 1.男 2.女
出生市区町村			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他()		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
発病時の状況			
発症年月	西暦	年 月	
社会保障			
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度	1 2 3 4 5
生活状況			
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いづらか問題がある 3.寝たきりである		
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問題はない 2.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 3.行うことができない		
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい		
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 3.ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

1. Kayser-Fleisher 角膜輪 <input type="checkbox"/> 該当 (2点) <input type="checkbox"/> 非該当 (0点) <input type="checkbox"/> 不明
2. 精神神経症状 <input type="checkbox"/> 重症 (2点) <input type="checkbox"/> 軽症 (1点) <input type="checkbox"/> 非該当 (0点) <input type="checkbox"/> 不明

B. 検査所見

1. 血清セルロプラスミン <input type="checkbox"/> 0.1 g/L 未満 (2点) <input type="checkbox"/> 0.1-0.2 g/L (1点) <input type="checkbox"/> 0.2 g/L 以上 (0点) <input type="checkbox"/> 不明
2. クームス陰性溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 該当 (1点) <input type="checkbox"/> 非該当 (0点) <input type="checkbox"/> 不明
3. 尿中銅排泄量 <input type="checkbox"/> 80 μg/日以上 (2点) <input type="checkbox"/> 40-80 μg/日 (1点) <input type="checkbox"/> 40 μg/日未満 (0点) <input type="checkbox"/> 不明
4. 肝銅含量 <input type="checkbox"/> 250 μg/g 乾肝重量以上 (2点) <input type="checkbox"/> 50 μg/g 以上-250 μg/g 乾肝重量未満 (1点) <input type="checkbox"/> 50 μg/g 乾肝重量未満 (0点) <input type="checkbox"/> 不明

5. 精神神経症状がない場合に頭部 MRI で銅沈着の所見

所見あり (1点) 所見なし (0点) 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。

1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明

- 慢性ウイルス性肝炎 非アルコール性脂肪性肝疾患 アルコール性肝疾患 薬物性肝疾患 自己免疫性肝疾患
原発性胆汁性肝硬変 原発性硬化性胆管炎 ヘモクロマトーシス α-アンチトリプシン欠乏症
不随意運動、姿勢異常や痙攣を呈する神経疾患
うつ症状、不安神経症、双極性障害、妄想性障害、統合失調症、ヒステリーの症状を呈する精神疾患

D. 遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施

1. 実施 2. 未実施

実施した場合、変異がある項目に☑を記入する

ATP7B 遺伝子の変異

両方の染色体 (4点) 1つの染色体 (1点) 非該当 不明

備考 ()

※その他の遺伝学的検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

Definite: A. 症状、B. 検査所見、D. 遺伝学的検査の点数の合計が4点以上

Possible: A. 症状、B. 検査所見、D. 遺伝学的検査の点数の合計が3点以上

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

Child-Pugh 分類

脳症	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 軽症(2)	<input type="checkbox"/> ときどき昏睡(3)
腹水	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 少量(2)	<input type="checkbox"/> 中等量(3)
血清ビリルビン値(mg/dl)	<input type="checkbox"/> 2.0 未満(1)	<input type="checkbox"/> 2.0~3.0(2)	<input type="checkbox"/> 3.0 超(3)
血清アルブミン値(g/dl)	<input type="checkbox"/> 3.5 超(1)	<input type="checkbox"/> 2.8~3.5(2)	<input type="checkbox"/> 2.8 未満(3)
プロトロンビン活性値(%)	<input type="checkbox"/> 70 超(1)	<input type="checkbox"/> 40~70(2)	<input type="checkbox"/> 40 未満(3)
(合計 点)			
<input type="checkbox"/> A (5点~6点) <input type="checkbox"/> B (7点~9点) <input type="checkbox"/> C (10点~15点)			

modified Rankin Scale (mRS) (該当する項目に○をつける)

0. まったく症候がない 1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

食事・栄養 (該当する項目に○をつける)

0. 症候なし 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4. 補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする 5. 全的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸 (該当する項目に○をつける)

0. 症候なし 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

CKD 重症度分類ヒートマップ (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値: ≥90)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60~89)	<input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下: 45~59)
	<input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下: 30~44)	<input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15~29)	<input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49)	<input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり		
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1.あり 2.なし
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.現在は未施行		
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排尿コントロール
			<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
			<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
			<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日:平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。)
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知)を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります