

301 黄斑ジストロフィー

■ 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

新規で診断が確定したものについてはフルオレセイン蛍光造影と電気生理学的検査を除いてもよい。

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

両眼視力低下 (急性の視力低下は除外する)	1.該当 2.非該当 3.不明
-----------------------	-----------------

B. 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

① 眼底写真：両眼黄斑部の対称性の萎縮性病変、黄斑分離、あるいは沈着物	1.該当 2.非該当 3.不明
② フルオレセイン蛍光眼底造影または眼底自発蛍光：病巣に一致した異常蛍光	1.該当 2.非該当 3.不明
③ 電気生理学的検討	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 全視野 ERG (とくに錐体系) の反応減弱 <input type="checkbox"/> 多局所および黄斑局所 ERG の反応減弱 <input type="checkbox"/> EOG の L/D 比の低下	
④ 光干渉断層計 (OCT)：病巣部における網膜の形態異常	1.該当 2.非該当 3.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
<input type="checkbox"/> 薬物による視力低下(クロロキン、ハイドロオキシクロロキン、ティオリダジン、タモキシフェン等) <input type="checkbox"/> 外傷性(あるいは近視性) 網脈絡膜萎縮 <input type="checkbox"/> 後天性網脈絡膜疾患 (CSC、AZOOR、MEWDS 等) <input type="checkbox"/> 先天性コロボーマ、先天性黄斑低形成 <input type="checkbox"/> 加齢黄斑変性萎縮型 <input type="checkbox"/> 続発性黄斑変性	

D. 家族歴

家族歴あり	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------	--------------------

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite (A項目+B項目のうち3項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外する)
<input type="checkbox"/> Definite (検査所見の特徴からそれぞれの病型の診断の要件を満たす。該当する病型には☑を記入する) <input type="checkbox"/> 1) 卵黄様黄斑ジストロフィー (ベスト病) <input type="checkbox"/> 2) Stargardt 病 <input type="checkbox"/> 3) オカルト黄斑ジストロフィー <input type="checkbox"/> 4) 錐体ジストロフィー、および錐体-杆体ジストロフィー <input type="checkbox"/> 5) X連鎖性 (X染色体) 若年網膜分離症 <input type="checkbox"/> 6) 中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィー
<input type="checkbox"/> Definite (Probable であるが、明らかな家族歴がある)
<input type="checkbox"/> Probable (B項目のうち2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Probable (A項目あるいはB項目の1項目以上があり、C項目の鑑別すべきものを除外したもの)

<特異的な所見から診断が可能なもの>

1) 卵黄様黄斑ジストロフィー (ベスト病)

<診断の要件>

B-① (眼底写真)とB-② (蛍光眼底造影あるいは眼底自発蛍光)とB-③ (電気生理学的検査)で以下の特徴を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-① 眼底写真 (必須) : 卵黄様病巣、偽蓄膿様病巣、いり卵様病巣、萎縮病巣を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-② フルオレセイン蛍光眼底造影 : 卵黄様物質はブロックによる低蛍光を示す 眼底自発蛍光 : 卵黄様物質は過蛍光を、萎縮病巣は低蛍光を示す	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-③ 電気生理学的検討 (必須) : EOG はL/D比が低下する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-④ OCT : 卵黄様黄斑物質は網膜下に貯留している	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

2) Stargardt 病

<診断の要件>

B-① (眼底写真)とB-② (蛍光眼底造影あるいは眼底自発蛍光)で以下の特徴を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-① 眼底写真 (必須) : 典型的な症例では、黄斑部の萎縮病巣と、黄斑から周囲に広がる黄色斑を伴う。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-② フルオレセイン蛍光眼底造影 (必須) : dark choroid (背景蛍光が暗くみえる) がみられる。黄斑萎縮にともなう過蛍光所見、あるいは黄色斑にともなう異常蛍光が見られる。 眼底自発蛍光 : 背景蛍光全体が増強する。黄斑の萎縮病巣は低蛍光、黄色斑は過蛍光を示す。また、peripapillary sparing (視神経乳頭周囲の網膜および色素上皮が温存される所見)も診断に有用である。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-③ 電気生理学的検討 : 全視野 ERG、EOG は様々である。黄斑部局所 ERG では反応減弱が見られる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-④ OCT : 黄斑部は視細胞内節外節接合部 (IS/OS) の消失と網膜の菲薄化がみられる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

3) オカルト黄斑ジストロフィー

<診断の要件>

B-① (眼底写真)、B-② (蛍光眼底造影)、B-③ (電気生理学的検討)のうち全ての特徴を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-① 眼底写真 (必須) : 黄斑部に視力低下を説明できる検眼鏡的な異常がない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-② フルオレセイン蛍光眼底造影 : 黄斑部に視力低下を説明できる異常がない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B-③ 電気生理学的検討（必須）：錐体と杆体を分離した全視野網膜電図は正常。黄斑局所 ERG の反応が減弱、または局所 ERG で中心部の反応が減弱。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-④ OCT：黄斑部において錐体外節先端（COST）の消失、IS/OS の不明瞭化がみられる。進行すると IS/OS ラインの分断がみられるようになり、外顆粒層も菲薄化する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

4) 錐体ジストロフィー、および錐体杆体ジストロフィー

<診断の要件>

B-①（眼底）あるいはB-③（電気生理学的検討） ERG を必須とし、①～④のうち3つ以上の特徴を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-① 眼底写真（必須）：ほとんど異常がないもの、黄斑部に萎縮病巣（典型病巣は標的黃斑病巣、網膜色素上皮のびまん性萎縮（色素沈着を伴うことあり）などさまざまである	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-② フルオレセイン蛍光眼底造影：萎縮に一致して window defect による過蛍光、脈絡毛細血管板萎縮による低蛍光などがみられる眼底自発蛍光：萎縮部位に一致して低蛍光が見られる。病変の境界部に輪状過蛍光が見られることがある。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-③ 電気生理学的検討（必須）：ERG で錐体系 ERG の反応減弱、杆体系 ERG の振幅低下がみられることがある（錐体杆体ジストロフィー）が、錐体系 ERG の異常のほうが高度である。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-④ OCT：COST は消失する。IS/OS の反射は減弱する。網膜外層の菲薄化がみられる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

5) X連鎖性（X染色体）若年網膜分離症

<診断の要件>

B-①（眼底写真）あるいはB-③（電気生理学的検討）の ERG と B-④（OCT）でいずれも以下の特徴を満たす。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-① 眼底写真（必須）：黄斑に中心窩分離を呈する。進行例では網膜色素上皮の萎縮を伴う非定型の変性病巣になる。一部では周辺部網膜に網膜分離症や網膜反射の異常などを伴う。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-② フルオレセイン蛍光眼底造影：黄斑分離は蛍光漏出を示さない 眼底自発蛍光：中心窩嚢胞に一致した花弁状過蛍光、黄斑部萎縮病変における過蛍光、低蛍光等、多彩な所見を示す。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-③ 電気生理学的検討（必須）：Bright Flash ERG では b 波は著しく減弱し、一般に negative type を示す。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-④ OCT（必須）：典型例では中心窩周囲に網膜分離所見が認められるが、黄斑部の視細胞層が萎縮、菲薄化する症例も見られる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

6) 中心性輪紋状脈絡膜ジストロフィー

<診断の要件>

B-①（眼底写真）と B-②（蛍光眼底造影）で以下の特徴を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-① 眼底写真（必須）：地図状萎縮病巣内には脈絡膜中大血管が透見される典型病巣を認める。初期には黄斑あるいは傍黄斑に顆粒状に網膜色素上皮の萎縮病巣が出現する。進行すると網膜色素上皮萎縮病巣内に地図状萎縮病巣が出現し、拡大し、やがて地図状萎縮病巣内には脈絡膜中大血管が透見される典型病巣になる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-② フルオレセイン蛍光眼底造影（必須）：初期例では病変に一致して window defect、進行例では境界鮮明な低蛍光の中に脈絡膜中大血管像がみられる。 眼底自発蛍光：黄斑部は脈絡膜萎縮により境界鮮明な低蛍光、その辺縁にはリング状の過蛍光がみられる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-③ 電気生理学的検討：ERG、EOG は多くの場合正常である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B-④ OCT：網膜外層、網膜色素上皮の菲薄化がみられる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---------------------	--------------------

■ 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	<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
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行	<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
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	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"/> 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。