

## 227 オスラー病

## ■ 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. いくらか問題がある 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. いくらか問題がある 3. 自分でできない		
ふだんの活動	1. 問題はない 2. いくらか問題がある 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 (該当項目に☑を記入する)

1. 鼻出血 (自然かつ反復性)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 末梢血管拡張症 ☐鼻腔 ☐眼瞼 ☐口唇 ☐口腔 ☐手指 ☐その他 ( )	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

## B. 検査所見 (該当項目に☑を記入する)

1. 内臓病変 ☐胃腸末梢血管拡張 ☐肺動静脈奇形 ☐脳動静脈奇形 ☐肝動脈静奇形 ☐脊髄動静脈奇形 ☐その他 ( )	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 家族歴 (遺伝性): HHT (遺伝性出血性末梢血管拡張症) と診断されている 1 親等の血縁者 (参考) 兄弟、姉妹は 1 親等の血縁者に含まれる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

## C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、除外できる。除外できた疾病には☑を記入する	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明
☐ オスラー病とは関係しない肺、脳、肝臓、胃腸、脊髄などの動静脈奇形	

#### D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> ENG (Endoglin) <input type="checkbox"/> ACVRL1 (ALK1) <input type="checkbox"/> SMAD4	
備考 ( )	

※その他の遺伝子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)

<input type="checkbox"/> Definite : 症状 (A-1、 2) と検査所見 (B-1、 2) の中の3項目を満たすものし、C. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Definite : D. 遺伝学的検査を満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable : 症状 (A-1、 2) と検査所見 (B-1、 2) の中の2項目を満たすものし、C. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible : 症状 (A-1、 2) と検査所見 (B-1、 2) の中の1項目を満たすものし、C. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を除外したもの

#### ■ 重症度分類に関する事項 (重症度 \_\_\_\_\_) (該当項目に☑を記入する)

(以下1～6の項目のうち、最も重い重症度を記載する。なお、治療を必要とする肺動静脈奇形が存在する場合、奇異性塞栓症の既往がある場合には重症度3と記載する。)

1) 息切れを評価する修正MRC分類グレード	<input type="checkbox"/> 0 (激しい運動をした時だけ息切れがある) <input type="checkbox"/> 1 (平坦な道を早足で歩く、あるいは緩やかな上り坂を歩く時に息切れがある) <input type="checkbox"/> 2 (息切れがあるので、同年代の人よりも平坦な道を歩くのが遅い、あるいは平坦な道を自分のペースで歩いている時、息切れのために立ち止まることがある) <input type="checkbox"/> 3 (平坦な道を約100m、あるいは数分歩くと息切れのために立ち止まる) <input type="checkbox"/> 4 (息切れがひどく家から出られない、あるいは衣服の着替えをする時にも息切れがある)
2) 動脈血液ガス分析	PaO <sub>2</sub> ( ) Torr      PaCO <sub>2</sub> ( ) Torr      SpO <sub>2</sub> ( ) % (室内気吸入・酸素吸入 : L/分) <input type="checkbox"/> 1 PaO <sub>2</sub> ≥ 80 Torr (SpO <sub>2</sub> ≥ 95%) <input type="checkbox"/> 2 PaO <sub>2</sub> ≥ 70 Torr (SpO <sub>2</sub> ≥ 93%) <input type="checkbox"/> 3 PaO <sub>2</sub> > 60 Torr (SpO <sub>2</sub> ≥ 90%) <input type="checkbox"/> 4 PaO <sub>2</sub> ≤ 60 Torr (SpO <sub>2</sub> < 90%)
3) 肺内シャント率	(☐ 肺血流シンチ法/☐ 100%酸素吸入法) による肺内シャント率 ( ) % <input type="checkbox"/> 1 肺内シャント率 < 5% <input type="checkbox"/> 2 肺内シャント率 < 10% <input type="checkbox"/> 3 肺内シャント率 < 15% <input type="checkbox"/> 4 肺内シャント率 ≥ 15%
4) 肝動静脈奇形、消化管出血	<input type="checkbox"/> 1 (血管病変を認めるものの治療を要しない) <input type="checkbox"/> 2 (血管病変を認め、治療を要するが、身体活動は制限されない) <input type="checkbox"/> 3 (血管病変を認め、治療を要し、身体活動が中等度に制限される) <input type="checkbox"/> 4 (肝動静脈奇形の場合は肝不全を認め、消化管出血の場合は、輸血、内視鏡治療などの治療を要し、身体活動が高度に制限される)
5) 脳・脊髄動静脈奇形に関する重症度	<input type="checkbox"/> 1 (血管病変を認めるものの治療を要しない) <input type="checkbox"/> 2 (血管病変を認め治療を要するが、身体活動は制限されない) <input type="checkbox"/> 3 (1) 脳出血、脳梗塞、脳腫瘍などの器質的変化があり、それによる高次脳機能障害あり、(2) 外科的治療・脳血管内治療・定位放射線治療の適応あり、これらの治療後5年以内、(3) 再発例 (新たな脳出血、脳梗塞、脳腫瘍、脊髄出血の出現)
6) 鼻出血の重症度 (申請前3ヶ月間の平均)	<input type="checkbox"/> 1 なし <input type="checkbox"/> 2 軽症 (週1回未満、持続時間<5分、にじみ出る程度) <input type="checkbox"/> 3 中等度 (週1回以上、持続時間<15分、あふれ出る) <input type="checkbox"/> 4 重症 (週2回以上、持続時間≥15分、貧血あり、輸血歴あり)

■ 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。