

161 家族性良性慢性天疱瘡

■ 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

--

I. 診断基準項目

A. 症状

1. 主要項目	
a. 頸部や腋窩、鼠径部、肛囲などの間擦部位に、小水疱と痂皮を付着したびらん性ないし浸軟性紅斑局面を形成する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
b. 青壮年期に発症後、症状を反復し慢性に経過する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
c. 常染色体優性遺伝を示す	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 参考項目	
a. 増悪因子と合併症の存在：高温・多湿・多汗(夏季)、機械的刺激、細菌・真菌・ウイルスによる二次感染	1. あり 2. なし 3. 不明
b. その他の稀な症状の存在：爪甲の白色縦線条、掌蹠の点状小陥凹や角化性小結節、口腔内～食道病変	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 病理所見

1. 光顕上、表皮マルピギー層の基底層直上を中心に棘融解による表皮内裂隙を形成する	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 直接蛍光抗体法で自己抗体が検出されない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 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、変異がある項目に☑を記入する	
□ATP2C1 (所見: _____)	
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

D. 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"/> 脂漏性皮膚炎 <input type="checkbox"/> 乾癬 <input type="checkbox"/> 白癬 <input type="checkbox"/> 皮膚カンジダ症 <input type="checkbox"/> 伝染性膿痂疹 <input type="checkbox"/> ヘルペス <input type="checkbox"/> 乳房外パジェット病 <input type="checkbox"/> 尋常性天疱瘡 <input type="checkbox"/> 増殖性天疱瘡 <input type="checkbox"/> ダリエ病	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

確定診断 <input type="checkbox"/> 1) A-1. 主要項目の a、b、c を全て満たし、かつ B の 1、2 の両方を満たすもの <input type="checkbox"/> 2) A-1. 主要項目 1 の a を満たすもののうち、B の 1、2 の両方を満たし、かつ遺伝子変異陽性のもの

■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)

外用療法 <input type="checkbox"/> ステロイド <input type="checkbox"/> 抗菌薬 <input type="checkbox"/> 抗真菌薬 <input type="checkbox"/> 抗ウイルス薬 <input type="checkbox"/> 過酸化ベンゾイル <input type="checkbox"/> ビタミン D3 <input type="checkbox"/> 非ステロイド性抗炎症薬 <input type="checkbox"/> 皮膚潰瘍治療薬 効果 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 治療による寛解期間 _____	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
内服療法 <input type="checkbox"/> ステロイド <input type="checkbox"/> 抗菌薬 <input type="checkbox"/> 抗真菌薬 <input type="checkbox"/> 抗ウイルス薬 <input type="checkbox"/> レチノイド <input type="checkbox"/> DDS(ダブソン) <input type="checkbox"/> シクロスポリン <input type="checkbox"/> メトトレキサート <input type="checkbox"/> 非ステロイド性抗炎症薬 <input type="checkbox"/> 神経障害性疼痛治療薬 効果 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 治療による寛解期間 _____	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
光線療法 <input type="checkbox"/> 紫外線 <input type="checkbox"/> 光線力学的治療 (photodynamic therapy: PDT) 効果 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 治療による寛解期間 _____	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
レーザー治療 (炭酸ガスレーザー等による凝固蒸散) 効果 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 治療による寛解期間 _____	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
神経ブロック (疼痛緩和) 効果 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 治療による寛解期間 _____	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
多汗症治療 <input type="checkbox"/> 胸部交感神経遮断術 <input type="checkbox"/> ボツリヌストキシン注射 効果 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 治療による寛解期間 _____	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
外科的切除 <input type="checkbox"/> 皮疹部の切除 <input type="checkbox"/> 植皮 効果 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 治療による寛解期間 _____	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
増悪因子回避の指導 (日光、発汗、摩擦刺激に対する) 効果 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 治療による寛解期間 _____	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
滲出液、悪臭に対する処置や治療薬 効果 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 治療による寛解期間 _____	1. 実施 2. 未実施 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

以下3項目のスコアの合計点数 () 点				重度：8点以上				中度：3～7点				軽度：2点以下			
スコア	皮疹面積 ^{注1}			皮疹部の症状 ^{注2} および悪臭			治療 ^{注3} による改善効果と経過								
0	1%未満			なし			軽快（再燃なし）								
1	1%以上5%未満			軽度（一時的）			改善効果あり（増悪期間：罹患期間の50%未満）								
2	5%以上10%未満			中等度（頻繁）			改善効果あり（増悪期間：罹患期間の50%以上）								
3	10%以上			重度（常時） 日常・社会生活の障害 ^{注4}			改善効果なし								
スコア欄 (該当するスコア に○をつける)	0	1	2	3	0	1	2	3	0	1	2	3			

注1) 増悪時の皮疹が体表面積に占める割合 (%)
 注2) 皮疹部の疼痛やそう痒、二次感染によるものを含む
 注3) ステロイドやDDS(ダブソン)、レチノイドなどによる内服治療および外科的切除など現時点でのあらゆる手段を用いたものを含む
 注4) 整容上の問題で身体的、精神的な著しい制約を受ける場合を含む

■ 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。