

269 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群

■ 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幼児期に発症する反復性の化膿性無菌性関節炎	1.あり 2.なし 3.不明
②思春期前後より認められる壊疽性膿皮症や重症嚢腫性ざ瘡	1.あり 2.なし 3.不明
合併症	
脾腫	1.あり 2.なし 3.不明 溶血性貧血 1.あり 2.なし 3.不明
血小板減少	1.あり 2.なし 3.不明 炎症性腸疾患 1.あり 2.なし 3.不明
ブドウ膜炎	1.あり 2.なし 3.不明 糸球体腎炎 1.あり 2.なし 3.不明
糖尿病	1.あり 2.なし 3.不明

B. 画像検査 (該当する項目に☑を記入する)

画像検査内容および部位			
☐単純レントゲン検査 ☐関節エコー ☐関節MRI検査 (検査部位:)			
検査年月日: 西暦 年 月 日			
関節炎所見	1.あり 2.なし 3.不明	関節破壊の進行	1.あり 2.なし 3.不明
関節拘縮の進行	1.あり 2.なし 3.不明	その他所見: ()	

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	
<input type="checkbox"/> PSTPIP1 遺伝子の疾患関連変異	
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>

A. 症状の①ないし②を認めた場合、C. 遺伝学的検査で PSTPIP1 遺伝子解析を施行し、疾患関連変異を有する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

重症例：以下の(1)、(2)、(3)のいずれかを満たす場合	
(1) 活動性関節炎を認める（関節炎による疼痛の持続、または関節破壊・拘縮の進行がみられる） 関節炎の診断は画像検査（単純レントゲン検査、関節エコーまたはMRI 検査）により確認する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2) 壊疽性膿皮症様病変・嚢腫性ざ瘡を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(3) 上記Aの合併症を認める	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。