

164 眼皮膚白皮症

■ 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

A. 症状

皮膚症状 1. 皮膚が色白であり、日焼け (tanning) をしない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 生下時より毛髪の色調が白色、淡黄色、黄色、淡い茶色、銀灰色のいずれかである	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
眼症状 3. 虹彩低色素が観察される	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 眼振が観察される	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. 眼底検査にて、眼底低色素や黄斑低形成が観察される	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 視力検査にて、矯正不可能な低視力がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 視力 (右 左) 矯正視力 (右 左)	

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"/> まだら症 <input type="checkbox"/> 脱色素性母斑 <input type="checkbox"/> 尋常性白斑 <input type="checkbox"/> 炎症後脱色素斑	

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、の変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> TYR <input type="checkbox"/> P <input type="checkbox"/> TYRP1 <input type="checkbox"/> SLC45A2 <input type="checkbox"/> SLC24A5 <input type="checkbox"/> C10orf11 <input type="checkbox"/> HPS1 <input type="checkbox"/> AP3B1 <input type="checkbox"/> HPS3 <input type="checkbox"/> HPS4 <input type="checkbox"/> HPS5 <input type="checkbox"/> HPS6 <input type="checkbox"/> DTNBP1 <input type="checkbox"/> BLOC1S3 <input type="checkbox"/> PLDN <input type="checkbox"/> LYST <input type="checkbox"/> MYO5A <input type="checkbox"/> RAB27A <input type="checkbox"/> MLPH	
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: A-1、2とB-1をすべて満たし、さらにA-3、4とB-2のいずれか1つ以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable: A-1、2とB-1をすべて満たし、さらにA-3、4とB-2のいずれか1つ以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible: A-1、2とB-1を満たすもの

II. 病型診断 (眼皮膚白皮症のうちどの病型であるか) の診断基準

A. 眼皮膚白皮症の診断基準で、DefiniteかProbableであること	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
B. 出血傾向がある場合	
1. 血液検査により血小板機能異常を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
C. 毛髪の色が銀灰色(silver-gray)の特異な光沢をしめす (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. 白血球内部の巨大顆粒を認める	
<input type="checkbox"/> 2. 皮膚病理組織で色素細胞に巨大メラノソームを認める	

<病型診断のカテゴリー>

(Aを満たし、さらに以下を満たす場合、病型を診断できる。該当する項目に☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> 1. ヘルマンズキー・パドラック症候群: B-1を認める場合、あるいは、次のいずれかの遺伝子変異 (HPS1、AP3B1、HPS3、HPS4、HPS5、HPS6、DTNBP1、BLOC1S3、PLDN) を認める
<input type="checkbox"/> 2. チェディアック・東症候群: 毛髪の色が銀灰色(silver-gray)の特異な光沢を呈し、C-1、C-2をともに認める場合、あるいは、LYST遺伝子変異を認める
<input type="checkbox"/> 3. グリセリ症候群: 毛髪の色が銀灰色(silver-gray)の特異な光沢を呈するが、C-1、C-2をいずれも認めない場合、あるいは、次のいずれかの遺伝子変異 (MYO5A、RAB27A、MLPH) を認める
<input type="checkbox"/> 4. 非症候型の眼皮膚白皮症: BとCを共に認めない場合、あるいは、次のいずれかの遺伝子変異 (TYR、P、TYRP1、SLC45A2、SLC24A5、C10orf11) を認める

■ 治療その他

光線過敏のエピソード	1. あり 2. なし 3. 不明
紫外線予防策 ありの場合、方法 ()	1. あり 2. なし 3. 不明
修学における特別な配慮 ありの場合、内容 ()	1. あり 2. なし 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

A. 症候型の眼皮膚白皮症 (ヘルマンズキー・パドラック症候群、チェディアック・東症候群、グリセリ症候群) と診断され、以下の症状のうち少なくとも一つを満たす場合	
1. ヘルマンズキー・パドラック症候群 (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 矯正不能な視力障害 (良好な方の眼の視力が0.3以下) <input type="checkbox"/> 血小板機能障害による出血 <input type="checkbox"/> 汎血球減少 <input type="checkbox"/> 炎症性腸疾患 <input type="checkbox"/> 肺線維症	
2. チェディアック・東症候群 (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 急性増悪状態 (発熱と黄疸をとまない、肝脾腫、全身のリンパ節腫脹、汎血球減少、出血傾向をきたした病態)	
<input type="checkbox"/> 繰り返す全身感染症 <input type="checkbox"/> 神経症状 (歩行困難、振戦、末梢神経障害)	
3. グリセリ症候群 (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 末梢神経障害 <input type="checkbox"/> 精神発育遅滞 <input type="checkbox"/> 汎血球減少 <input type="checkbox"/> 繰り返す全身感染症	
B. 非症候型の眼皮膚白皮症と診断され、さらに良好な方の眼の矯正視力が0.3未満である	
判定	
AあるいはBを満たす場合、重症とする	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。