

249 グルタル酸血症1型

■ 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. 主要所見 (該当する項目に☑を記入する)

| | | | |
|---|-----------------|----|----|
| ①頭囲拡大 出生後より頭囲拡大を認める、あるいは乳児期以降に頭囲拡大を示す | 1.該当 2.非該当 3.不明 | | |
| ②神経症状 ☐急性発症型：発熱後数日後より嘔吐が出現し、急激な筋緊張低下や預定の消失、けいれん、硬直、ジストニアなどの錐体路症状を認める ☐慢性進行型：退行や運動発達遅延、筋緊張低下、ジストニア・ジスキネジアなどの不随意運動(錐体外路症状)が緩徐に出現、進行する | | | |
| 身長 | cm | 体重 | kg |

B. 臨床検査 (該当する項目に☑を記入する)

| |
|---|
| ①血中アシルカルニチン分析 ☐C5-DC (グルタリルカルニチン)の上昇 ☐C0 (遊離カルニチン)の低下 |
| ②尿中有機酸分析 ☐グルタル酸の排泄増加 ☐3-ヒドロキシグルタル酸の排泄増加 |

| | |
|---|--------------------|
| ③中枢神経系の画像診断 (CT, MRI) | |
| <input type="checkbox"/> Sylvius 裂や側脳室の拡大を伴う前頭葉と側頭葉の脳萎縮様変化 <input type="checkbox"/> 急性期: 基底核、特に線条体 (被殻、尾状核) の障害を反映し、萎縮性変化と MRI での異常信号 (T1 強調で低信号、T2 強調や DW で高信号) <input type="checkbox"/> 急性期にみられた異常信号部位の、T2 強調で永続的な高信号 | |
| ④酵素活性: リンパ球や皮膚線維芽細胞などを用いて、グルタリル CoA 脱水素酵素活性の著しい低下もしくは欠損 | 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 | |
| <input type="checkbox"/> CGDH | |
| 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"/> 確定診断: A. 主要所見のうち少なくとも1つ以上があり、血中アシルカルニチン分析が陽性、尿中有機酸分析にて特に3-ヒドロキシグルタル酸とグルタル酸の排泄増加を認めたもの |
| <input type="checkbox"/> 確定診断: 酵素診断にてグルタリル CoA 脱水素酵素活性の低下を認めたもの |
| <input type="checkbox"/> 確定診断: C. 遺伝学的検査にて CGDH 遺伝子の異常があったもの |

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 (I~VI合計 点)

| | |
|--|---|
| 総合評価 (I からVIまでの各評価及び総合点をもとに該当する項目に☑を記入する) | |
| <input type="checkbox"/> 重症(4 点の項目が1つでもある場合) | <input type="checkbox"/> 重症(2 点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6 点以上の場合) |
| <input type="checkbox"/> 中等症(加点した総点数が3-6 点の場合) | <input type="checkbox"/> 軽症(加点した総点数が0-2 点の場合) |

(I~VIの該当する項目に☑を記入する)

| |
|--|
| I 薬物などの治療状況 (以下の中からいずれか1つを選択する) |
| <input type="checkbox"/> a. 治療を要しない(0) <input type="checkbox"/> b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) <input type="checkbox"/> d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4) |
| II 食事栄養治療の状況 (以下の中からいずれか1つを選択する) |
| <input type="checkbox"/> a. 食事制限など特に必要がない(0) <input type="checkbox"/> b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1) <input type="checkbox"/> c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2) <input type="checkbox"/> d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い(厳格な) 食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e. 経管栄養が必要である(4) |
| III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査 (画像を含む) の所見 (以下の中からいずれか1つを選択する) |
| <input type="checkbox"/> a. 特に異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b. 軽度の異常値が継続している (目安として正常範囲から1.5SDの逸脱) (1) <input type="checkbox"/> c. 中等度以上の異常値が継続している (目安として1.5SDから2.0SDの逸脱) (2) <input type="checkbox"/> d. 高度の異常値が持続している (目安として2.0SD以上の逸脱) (3) |
| IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価 (以下の中からいずれか1つを選択する) |
| <input type="checkbox"/> a. 異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b. 軽度の障害を認める (目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害) (1) <input type="checkbox"/> c. 中程度の障害を認める (目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害) (2) <input type="checkbox"/> d. 高度の障害を認める (目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態) (4) |
| V 現在の臓器障害に関する評価 (以下の中からいずれか1つを選択する) |
| <input type="checkbox"/> a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0) <input type="checkbox"/> b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの) (1) <input type="checkbox"/> c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある (目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの) (2) <input type="checkbox"/> d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である (目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの) (4) |
| VI 生活の自立・介助などの状況 (以下の中からいずれか1つを選択する) |
| <input type="checkbox"/> a. 自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b. 何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c. 日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d. 生命維持医療が必要(4) |

■ 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。