

■ 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

大症状	
1. 脱色素斑 (長径 5mm 以上の白斑 3 つ以上)	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 顔面血管線維腫 (3 つ以上) または前額線維性局面	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 爪線維腫 (2 つ以上)	1. あり 2. なし 3. 不明
4. シャグリンパッチ (粒起革様皮)	1. あり 2. なし 3. 不明
5. 多発性網膜過誤腫	1. あり 2. なし 3. 不明
6. 皮質結節または放射状大脳白質神経細胞移動線	1. あり 2. なし 3. 不明
7. 上衣下結節	1. あり 2. なし 3. 不明
8. 上衣下巨細胞性星細胞腫	1. あり 2. なし 3. 不明
9. 心横紋筋腫	1. あり 2. なし 3. 不明
10. 肺リンパ管平滑筋腫症	1. あり 2. なし 3. 不明
11. 腎血管筋脂肪腫 (2 つ以上)	1. あり 2. なし 3. 不明

小症状	
1. 金平糖様白斑	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 歯エナメル小窩 (3つ以上)	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 口腔内線維腫 (2つ以上)	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 網膜無色素斑	1. あり 2. なし 3. 不明
5. 多発性腎嚢胞	1. あり 2. なし 3. 不明
6. 腎以外の過誤腫	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 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	
☐TSC1 ☐TSC2	
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)

☐ Definite (TSC1 または TSC2 遺伝子の病因となる変異が正常組織からの DNA で同定される)
遺伝子診断を受けていないものもしくは検査を受けたが変異が見つからなかった場合
☐ Definite (A. 症状のうち大症状2つ、または大症状1つと2つ以上の小症状のいずれかを満たす)
☐ Probable (A. 症状のうち大症状1つ、または小症状2つ以上のいずれかが認められる)

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

症状		グレード			
		0	1	2	3
神経症状	SEN/SEGA	☐なし	☐SEN あり	☐SEGA あり (単発かつ径1cm未満)	☐SEGA あり (多発または径1cm以上)
	てんかん	☐なし	☐あり (経過観察)	☐あり (抗てんかん薬内服治療)	☐あり (注射、食事、手術療法)
	知的障害	☐なし	☐境界知能	☐軽度～中等度	☐重度～最重度
	自閉症・発達障害	☐なし	☐ボーダー	☐軽度～中等度	☐重度～最重度
皮膚症状	顔面血管線維腫	☐なし	☐皮膚症状はあるが、社会生活が可能	☐社会生活に支障をきたす (治療が必要)	☐社会生活に支障をきたし、悪性腫瘍の発生源となり得る (治療が必要)
	爪囲線維腫	☐なし	☐皮膚症状はあるが、社会生活が可能	☐社会生活に支障をきたす (治療が必要)	☐社会生活に支障をきたし、悪性腫瘍の発生源となり得る (治療が必要)
	シャーグリン	☐なし	☐皮膚症状はあるが、社会生活が可能	☐社会生活に支障をきたす (治療が必要)	☐社会生活に支障をきたし、悪性腫瘍の発生源となり得る (治療が必要)
	白斑	☐なし	☐皮膚症状はあるが、社会生活が可能	☐社会生活に支障をきたす (治療が必要)	☐社会生活に支障をきたし、悪性腫瘍の発生源となり得る (治療が必要)
肺	LAM	☐なし	☐検査で病変は認めるが、自覚症状がなく、進行がないもしくはきわめてゆっくりである (経過観察)	☐自覚症状が有り治療が必要 (酸素療法、ホルモン薬・抗腫瘍薬内服療法)	☐自覚症状があり、肺移植などの外科的治療が必要
	MMPH	☐なし	☐あり		
心症状	心横紋筋種	☐なし	☐あり (経過観察)	☐あり (心臓薬内服治療)	☐あり (注射、カテーテル、手術療法)

腎	腎血管筋脂肪腫	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (単発かつ径3cm未満)	<input type="checkbox"/> あり (多発または径3cm以上)	<input type="checkbox"/> あり (多発または径3cm以上で、 過去1年以内に破裂や出血 の既往がある)
	腎嚢胞	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (治療の必要なし)	<input type="checkbox"/> あり (多発または治療の必要あり)	
	腎悪性腫瘍	<input type="checkbox"/> なし			<input type="checkbox"/> あり
その他	肺外LAM	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (経過観察)	<input type="checkbox"/> あり (治療が必要)	<input type="checkbox"/> あり (治療に抵抗性)
	肝臓、卵巣などの 腎以外の臓器の嚢 腫 PEComa	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (経過観察)	<input type="checkbox"/> あり (治療が必要)	<input type="checkbox"/> 悪性化
	眼底の過誤腫	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (経過観察)	<input type="checkbox"/> あり (治療が必要)	<input type="checkbox"/> 機能障害を残す
	歯のエナメルピッ ティング	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (経過観察)		<input type="checkbox"/> あり (治療が必要) 機能障害を残す

■ 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。