

159 色素性乾皮症

■ 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

--

A. 症状

1. 臨床的光線過敏の慢性期の症状	1.あり 2.なし 3.不明
2. 臨床的光線過敏の急性期症状 (程度と経過が正常から逸脱したサンバーン様皮疹)	1.あり 2.なし 3.不明
3. 50歳以前に露光部の皮膚がん (基底細胞癌、有棘細胞癌、悪性黒色腫など) が多発する	1.あり 2.なし 3.不明
4. 原因不明の進行性脳・神経障害 (難聴・歩行障害など)	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 末梢神経障害 (深部腱反射の低下、末梢神経伝導検査での異常)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 患者細胞での DNA 修復試験での異常所見 (紫外線致死感受性試験で高感受性、紫外線照射後の不定期 DNA 合成能の低下)	1.あり 2.なし 3.不明
3. 患者細胞での紫外線感受性、または、カフェイン存在下での感受性増強	1.あり 2.なし 3.不明
4. 聴力障害 (聴性脳幹反応での I・II波の異常、オーディオグラムでの聴力レベルの低下)	1.あり 2.なし 3.不明

**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"/> ポルフィリン症 <input type="checkbox"/> 遺伝性対側性色素異常症 <input type="checkbox"/> ゴーリン症候群	

**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、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> XPA <input type="checkbox"/> XPB <input type="checkbox"/> XPC <input type="checkbox"/> XPD <input type="checkbox"/> XPE <input type="checkbox"/> XPF <input type="checkbox"/> XPG <input type="checkbox"/> XPV	
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 <input type="checkbox"/> (1) A. 症状を認める。または家族内発症から疑い、遺伝子検査で XP 関連遺伝子に病的変異が同定された場合。 <input type="checkbox"/> (2) 症状 (A-1、 2、 3) のいずれかがあり、検査所見 (B-2) を満たし、遺伝的相補性試験により既知の XP 遺伝子導入により修復能が回復するが、遺伝子検査で XP 関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合
<input type="checkbox"/> Probable <input type="checkbox"/> (1) 症状 (A-4) のみがあり、検査所見 (B-2) を満たし、遺伝的相補性試験により既知の XP 遺伝子導入により修復能が回復するが、遺伝子検査で XP 関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合 <input type="checkbox"/> (2) 症状 (A-1、 2、 3) の全てを満たす場合
<input type="checkbox"/> Possible <input type="checkbox"/> (1) 症状 (A-4) のみがあり、検査所見 (B-2) を満たし、遺伝的相補性試験により既知の XP 遺伝子導入により修復能が回復しない、もしくは遺伝的相補性試験未実施の場合 <input type="checkbox"/> (2) 症状 (A-1、 2) の全てを満たす場合 <input type="checkbox"/> (3) 症状 (A-1、 2) のいずれかのみを満たすが、同様症状を呈する疾患が否定される場合 <input type="checkbox"/> (4) 症状 (A-1、 2、 3、 4) のいずれかを満たし、同胞が XP と診断されている場合

**■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)**

**XP 重症度評価のための指標**

皮膚症状 (D) スコア	
異常なサンバーン	<input type="checkbox"/> 0. なし <input type="checkbox"/> 3. あり
雀卵斑様皮疹	<input type="checkbox"/> 0. なし <input type="checkbox"/> 1. 軽度 (鼻梁部から頬部のみ) <input type="checkbox"/> 2. 中等度 (顔面の広い範囲に拡大) <input type="checkbox"/> 3. 重度 (顔面の広い範囲に加えて頸、肩にも拡大)
皮膚癌	<input type="checkbox"/> 0. なし <input type="checkbox"/> 2. あり (単発) <input type="checkbox"/> 3. あり (多発)
皮膚外症状 (N) スコア	
聴力	<input type="checkbox"/> 0. 正常 <input type="checkbox"/> 1. 低下 (補聴器なし) <input type="checkbox"/> 3. 低下 (補聴器必要)
移動	<input type="checkbox"/> 0. 障害なし <input type="checkbox"/> 2. 歩行障害 <input type="checkbox"/> 3. 車いす <input type="checkbox"/> 4. ねたきり
知的機能	<input type="checkbox"/> 0. 正常 <input type="checkbox"/> 1. 障害あり <input type="checkbox"/> 3. 日常生活困難
嚥下・呼吸機能	<input type="checkbox"/> 0. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 時にむせる <input type="checkbox"/> 3. 嚥下困難・呼吸困難 <input type="checkbox"/> 4. 気管切開・胃瘻

**皮膚症状 (D) 皮膚外症状 (N) 重症度**

<input type="checkbox"/>	D 1 : D スコア 0 ~ 2 (early cutaneous XP)	<input type="checkbox"/>	D 2 : D スコア 3 ~ 5 (pre-severe cutaneous XP)
<input type="checkbox"/>	D 3 : D スコア 6 ~ (severe cutaneous XP)		
<input type="checkbox"/>	N (0) : no neurological symptoms	<input type="checkbox"/>	N 1 : N スコア 0 (early neurological XP)
<input type="checkbox"/>	N 2 : N スコア 1 ~ 4 (progressing neurological XP)	<input type="checkbox"/>	N 3 : N スコア 5 ~ (advanced neurological XP)

**XP 重症度分類**

<input type="checkbox"/>	ステージ 1 : D 1 + N (0)
<input type="checkbox"/>	ステージ 2 : D 2 + N (0)、D 1 + N 1
<input type="checkbox"/>	ステージ 3 : D 3 + N (0)、D 1 + N 2、D 2 + N 1
<input type="checkbox"/>	ステージ 4 : any D + N 3、D 3 + any N

■ 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。