

265 脂肪萎縮症

■ 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

--

診断 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 先天性全身性脂肪萎縮症	<input type="checkbox"/> 後天性全身性脂肪萎縮症	<input type="checkbox"/> 家族性部分性脂肪萎縮症	<input type="checkbox"/> 後天性部分性脂肪萎縮症
--------------------------------------	--------------------------------------	--------------------------------------	--------------------------------------

A. 先天性全身性脂肪萎縮症 (該当する項目に☑を記入する)

1. MRI T1 強調画像にて全身の皮下脂肪組織、腹腔内脂肪組織の消失を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 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"/> 神経性食思不振症等の拒食症	<input type="checkbox"/> 悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質
3. 遺伝学的検査	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"/> AGPAT2 遺伝子ホモ接合体変異	<input type="checkbox"/> AGPAT2 遺伝子複合ヘテロ接合体変異
<input type="checkbox"/> BSCL2 遺伝子のホモ接合体変異	<input type="checkbox"/> BSCL2 遺伝子複合ヘテロ接合体変異
<input type="checkbox"/> CAV1 遺伝子のホモ接合体変異	<input type="checkbox"/> CAV1 遺伝子複合ヘテロ接合体変異
<input type="checkbox"/> PTRF 遺伝子のホモ接合体変異	<input type="checkbox"/> PTRF 遺伝子複合ヘテロ接合体変異
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>

確定診断：出生直後より全身の脂肪組織の消失が認められ、Aの1.および2.を満たす場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

B. 後天性全身性脂肪萎縮症（該当する項目に☑を記入する）

1. MRI T1 強調画像にて全身の皮下脂肪組織、腹腔内脂肪組織の消失を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 鑑別診断	
以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。なお、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"/> 神経性食思不振症等の拒食症 <input type="checkbox"/> 悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質	
3. 合併症（脂肪組織の減少・消失が出現する以前）（該当する項目に☑を記入する）	
<input type="checkbox"/> 皮下脂肪織炎 <input type="checkbox"/> 若年性皮膚筋炎 <input type="checkbox"/> 若年性関節リウマチ <input type="checkbox"/> その他の膠原病（詳細：_____）	

<診断のカテゴリー>

確定診断：出生時には脂肪組織の異常が認められないが、その後、全身の脂肪組織の消失が認められ、Bの1.および2.を満たす場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

C. 家族性部分性脂肪萎縮症（該当する項目に☑を記入する）

1. MRI T1 強調画像にて四肢の皮下脂肪組織の消失を認めること	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 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"/> 神経性食思不振症等の拒食症 <input type="checkbox"/> 悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質	
3. 遺伝学的検査	
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> LMNA 遺伝子ヘテロ接合体変異 <input type="checkbox"/> PPARG 遺伝子ヘテロ接合体変異 <input type="checkbox"/> AKT2 遺伝子ヘテロ接合体変異 <input type="checkbox"/> ZMPSTE24 遺伝子ヘテロ接合体変異	
<input type="checkbox"/> CIDEA 遺伝子ヘテロ接合体変異 <input type="checkbox"/> PLIN1 遺伝子ヘテロ接合体変異 <input type="checkbox"/> PSMB8 遺伝子ホモ接合体変異 <input type="checkbox"/> PSMB8 遺伝子複合ヘテロ接合体変異	
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>

確定診断：思春期前後に四肢の皮下脂肪組織の消失が認められ、Cの1.2.3.の全てを満たす場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
疑い例：思春期前後に四肢の皮下脂肪組織の消失が認められ、Cの1.2.のみを満たす場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

D. 後天性部分性脂肪萎縮症（該当する項目に☑を記入する）

1. MRI T1 強調画像にて四肢の皮下脂肪組織あるいは頭頸部を含む上半身の脂肪組織の消失を認めること	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 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"/> 神経性食思不振症等の拒食症 <input type="checkbox"/> 悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質	
3. その他： <input type="checkbox"/> 抗HIV治療薬の使用 <input type="checkbox"/> 骨髄移植後 <input type="checkbox"/> C3補体価の低下	

<診断のカテゴリー>

確定診断：出生時には脂肪組織の異常を認められないが、その後、四肢の皮下脂肪組織や上半身の脂肪組織の消失が認められ、Dの1.2.3.の全てを満たす場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
疑い例：出生時には脂肪組織の異常を認められないが、その後、四肢の皮下脂肪組織や上半身の脂肪組織の消失が認められ、Dの1.2.のみを満たす場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

合併症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 非アルコール性脂肪肝 <input type="checkbox"/> 黒色表皮種 <input type="checkbox"/> 肥大型心筋症 <input type="checkbox"/> 精神発達遅滞 <input type="checkbox"/> 希少月経（女性の場合） <input type="checkbox"/> 多嚢胞性卵巣症候群（女性の場合）	

■ 検査所見

血中レプチン濃度（ μg/mL）	1. 実施 2. 未実施
---------------------------------------	--------------

■ 治療その他（該当する項目に☑を記入する）

脂肪萎縮症の適応のある薬剤	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> メトレレプチン <input type="checkbox"/> メカセルミン	

■ 重症度分類に関する事項

1. インスリン抵抗性 [HOMA-IR (空腹時血糖値mg/dL x 空腹時インスリン値microU/mL / 405) ≥ 2.6]	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 糖尿病（1. 早朝空腹時血糖値 126 mg/dL 以上、2. 75gOGTT で2時間値 200 mg/dL 以上、3. 随時血糖値 200 mg/dL 以上、4. HbA1c 6.5%以上のいずれかが確認される）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 高インスリン血症（空腹時インスリン値 30 μU/mL 以上）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 高中性脂肪血症（血中中性脂肪値 150 m/dL 以上）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
重症度評価	
上記の1. インスリン抵抗性を認め、2. 糖尿病、3. 高インスリン血症又は 4. 高中性脂肪血症を有する	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 整容 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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。