

160 先天性魚鱗癬

■ 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

--

先天性魚鱗癬の細分類 (該当する分類に☑を記入する)

<input type="checkbox"/>	細分類1:ケラチン症性魚鱗癬	<input type="checkbox"/>	細分類2:道化師様魚鱗癬
<input type="checkbox"/>	細分類3:道化師様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬	<input type="checkbox"/>	細分類4:魚鱗癬症候群

A. 症状

臨床的に、出生時から新生児期に、全身、または、広い範囲の皮膚が厚い角質物質で覆われている	1.該当 2.非該当 3.不明
--	-----------------

B. 検査所見

皮膚病理検査にて表皮角層の肥厚を認める	1.該当 2.非該当 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"/> 後天性魚鱗癬 <input type="checkbox"/> 皮膚リンパ腫 <input type="checkbox"/> 魚鱗癬以外の疾患に続発する紅皮症 <input type="checkbox"/> 尋常性魚鱗癬等の出生時・新生児期に症状を認めない遺伝性魚鱗癬	

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"/> ABCA12 <input type="checkbox"/> TGM1 <input type="checkbox"/> ALOX12B <input type="checkbox"/> ALOXE3 <input type="checkbox"/> CYP4F22 <input type="checkbox"/> NIPAL4 <input type="checkbox"/> PNPLA1 <input type="checkbox"/> CERS3 <input type="checkbox"/> KRT1 <input type="checkbox"/> KRT10 <input type="checkbox"/> KRT2 <input type="checkbox"/> ALDH3A2 (FALDH) <input type="checkbox"/> ABHD5 (CGI-58) <input type="checkbox"/> SUMF1 <input type="checkbox"/> SPINK5 <input type="checkbox"/> ERCC2 <input type="checkbox"/> ERCC3 <input type="checkbox"/> GJB2 <input type="checkbox"/> STS <input type="checkbox"/> MBTPS2 <input type="checkbox"/> EBP <input type="checkbox"/> NSDHL	
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およびB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およびB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およびBを満たすもの)

■ 重症度分類に関する事項

魚鱗癬重症度スコアシステム最終スコア=A /10 + B/10 + C + D + E= () 点 (0-100 点)			
<input type="checkbox"/> 軽症 < 25 点 <input type="checkbox"/> 中等症 25 点以上 36 点未満 <input type="checkbox"/> 重症 ≥ 36 点			
A	鱗屑を認める範囲 () % (0-100%)		
B	紅斑を認める範囲 () % (0-100%)		
C	そう痒 VAS スコア (最近 3 日間の平均) () (0-10)		
D	皮膚の痛み VAS スコア (最近 3 日間の平均) () (0-10)		
E	以下の 10 種の症状の重症度スコアの合計 () 点 (以下の 10 項目のスコアの合計点: 0-60 点)		
(1) 鱗屑: 体	0: なし 1: 軽度 (薄い鱗屑) 3: 中等度 (肉眼で見える鱗屑) 6: 重度 (厚い鱗屑)		
(2) 鱗屑: 頭	0: なし 1: 軽度 (薄い鱗屑) 3: 中等度 (肉眼で見える鱗屑) 6: 重度 (厚い鱗屑)		
(3) 掌蹠の角化	0: なし 1: 軽度 (あまりはっきりしない程度) 3: 中等度 (はっきりと分かる程度) 6: 重度 (亀裂を伴う)		
(4) 紅斑 (最も代表的な部位)	0: なし 1: 軽度 3: 中等度 6: 重度		
(5) 皮膚の亀裂 (掌蹠は除く)	0: なし 1: 亀裂はあるが、痛みはない (1カ所のみ) 3: 亀裂はあるが、痛みはない (数カ所) 6: 痛みを伴う亀裂がある (1カ所、あるいは、数カ所)		
(6) 硬直: 手	0: なし 1: 片手の 2 本の指には硬直あり 3: 片手の全ての指に硬直あり 6: 両手に硬直あり		
(7) 硬直: 足	0: なし 1: 片足の 2 本の趾には硬直あり 3: 片足の全ての趾に硬直あり 6: 両足に硬直あり		
(8) 機能障害	0: なし 1: 頸部の回旋、前屈の障害 3: 内側へ弯曲した肩 6: 上肢あるいは、下肢の機能障害 (部位はどこでも良い)		
(9) 眼瞼	0: 眼瞼外反を認めない 1: 上眼瞼、あるいは、下眼瞼のみの眼瞼外反がみられる 3: 眼瞼閉鎖不全あり (瞼が閉じることができない): 細い隙間が常に開いている 6: 眼瞼閉鎖不全あり (瞼が閉じることができない): 広い隙間が常に開いている		
(10) 口 (口角の亀裂は除く)	0: 魚鱗癬の影響はない 1: 軽度の口唇の突出開口 (口唇の外反) を認める 3: 特徴的な口唇の突出開口 (口唇の外反) を認める 6: 開口制限がある (口を十分に開くことが出来ない)		
著しい水疱形成および、道化師様魚鱗癬の場合			
(1) ケラチン症性魚鱗癬において、体表面積のおよそ 5% 以上に水疱形成を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明		
(2) 道化師様魚鱗癬では、出生時よりほぼ全身に板状の厚い鱗屑を認め、重篤な眼瞼の外反、口唇の突出開口が見られる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明		
他臓器病変併存例における重症度評価			
(1) 聴覚障害: 70 dB 以上の感音性難聴 (良聴耳で判断)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明		
(2) 視覚障害: 良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明		
(3) 精神発達遅滞: IQ 70 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明		
(4) 肝障害: Child-Pugh 分類 (該当する項目に☑を記入する)			
<input type="checkbox"/> クラス A (軽度: 5~6 点) <input type="checkbox"/> クラス B (中等度: 7~9 点) <input type="checkbox"/> クラス C (重度: 10~15 点)			
(5) 四肢麻痺などの運動障害: Barthel Index (合計 点)			
食事	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 不能(0)	着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)

■ 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。