

225 先天性腎性尿崩症

■ 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. 口渇	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 多飲	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 多尿	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 尿量(1日 3,000 mL以上 (乳幼児では体表面積あたりの尿量が2,500ml/m ² 以上))	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 尿浸透圧 (300 mOsm/kg以下)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 水制限試験においても尿浸透圧 (300 mOsm/kgを超えない)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 血漿バソプレシン濃度 (定常状態で1.0 pg/mL以上)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. バソプレシン負荷試験 ☐完全型(尿量の減少と尿浸透圧の上昇なし) ☐部分型(軽症型)(軽度の尿量の減少と尿浸透圧の上昇)	1. 実施 2. 未実施 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"/> 中枢性尿崩症 <input type="checkbox"/> 心因性多飲 <input type="checkbox"/> 高カルシウム血症 <input type="checkbox"/> 間質性腎炎 <input type="checkbox"/> 慢性腎盂腎炎	

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、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 抗利尿ホルモンV2受容体 <input type="checkbox"/> アクアポリン2	
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. 症状のいずれかを満たし、B. 検査所見の5項目すべてを満たし、C. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を除外し、D. 遺伝子学的検査を満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable : 乳幼児期までに発症した例で、A. 症状のいずれかを満たし、B. 検査所見の5項目すべてを満たし、C. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を除外したもの

■ 重症度分類に関する事項

バソプレシン投与後尿浸透圧が600 mOsm/kg 以下である (尿浸透圧値 mOsm/kg)	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 <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 トイレ動作 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 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 着替え <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。