

■ 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. 診断項目 (各項目の詳細については診断基準の解説を参照すること)

① 皮膚病変がある	1.あり 2.なし 3.不明
② 皮膚病理検査で弾性線維に石灰化をともなう変性がある	1.あり 2.なし 3.不明
③ 網膜血管線条(色素線条)がある	1.あり 2.なし 3.不明
④ ABCG6 遺伝子変異がある	1.あり 2.なし 3.不明

B. 診断

I. 確実: a. (①または②)かつ ③ b. (II.「疑い」に④遺伝子変異を証明出来た場合)	1.該当 2.非該当 3.不明 1.該当 2.非該当 3.不明
II. 疑い: (①または②)のみ、または③のみ	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
類似皮膚症状を呈するもの : <input type="checkbox"/> PXE-like papillary dermal elastolysis <input type="checkbox"/> D-penicillamine 内服	
網膜色素線条を呈するもの : <input type="checkbox"/> 骨 Paget 病 <input type="checkbox"/> 鎌状赤血球症 <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos 症候群 <input type="checkbox"/> 鉛中毒 <input type="checkbox"/> 外傷	
脈絡膜新生血管を生じるもの : <input type="checkbox"/> 加齢黄斑変性 <input type="checkbox"/> 変性近視	
消化管粘膜病変を呈するもの : <input type="checkbox"/> 胃・十二指腸潰瘍	

<診断のカテゴリー>

確実例であり、鑑別診断の欄の除外すべき疾患を除外したもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
------------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

<b>皮膚病変 (S)</b>			
<input type="checkbox"/> S0 なし	<input type="checkbox"/> S1 黄白色丘疹	<input type="checkbox"/> S2 黄白色丘疹の癒合した局面	<input type="checkbox"/> S3 弛緩し垂れ下がった皮膚
<b>眼病変 (E)</b> (注: 矯正視力、視野ともに、良好な方の眼の測定値を用いる)			
<input type="checkbox"/> E0 矯正視力 0.7 以上、かつ異常視野欠損なし		<input type="checkbox"/> E1 矯正視力 0.7 以上、かつ異常視野欠損あり	
<input type="checkbox"/> E2 矯正視力 0.7 未満、0.3 以上、かつ異常視野欠損あり		<input type="checkbox"/> E3 矯正視力 0.3 未満、かつ異常視野欠損あり	
<b>心・血管病変 (CV)</b>			
<b>Co) 冠動脈疾患</b>			
<input type="checkbox"/> Co0 狭心痛の出現なし		<input type="checkbox"/> Co1 激しい労作にて、狭心痛あり (負荷心電図にて異常あり)	
<input type="checkbox"/> Co2 軽労作にて、狭心痛あり		<input type="checkbox"/> Co3 心筋梗塞の発症/既往	
<b>Pe) 末梢動脈</b>			
<input type="checkbox"/> Pe0 症状なし		<input type="checkbox"/> Pe1 冷感やしびれ感あり 脈の触知が弱い	
<input type="checkbox"/> Pe2 間欠性跛行あり		<input type="checkbox"/> Pe3 安静時疼痛や皮膚潰瘍/壊死あり	
<b>He) 心不全</b>			
<input type="checkbox"/> He0 症状なし		<input type="checkbox"/> He1 激しい労作にて、呼吸困難や動悸が出現する	
<input type="checkbox"/> He2 軽労作にて、呼吸困難や動悸が出現する		<input type="checkbox"/> He3 安静時にも、呼吸困難や動悸が出現する	
<b>Br) 脳卒中</b>			
<input type="checkbox"/> Br0 明らか障害が無い (介護区分: 自立)		<input type="checkbox"/> Br1 日常の身体活動は介助なしに行える (介護区分: 要支援 1-2)	
<input type="checkbox"/> Br2 日常の身体活動に部分的な介助を要する (介護区分: 要介護 1-2)			
<input type="checkbox"/> Br3 日常の身体活動の全てに介助が必要である (介護区分: 要介護 3 以上)			
<b>消化管病変 (GI)</b>			
<input type="checkbox"/> GI0 異常なし		<input type="checkbox"/> GI1 内視鏡検査を施行し粘膜下の血管異常または造影CTでの異常動脈網や動脈瘤などの形成あり	
<input type="checkbox"/> GI2 上部消化管からの動脈性出血またはその既往あり			
<b>&lt;重症度分類&gt;</b>			
皮膚、眼、心・血管、消化管のうち、いずれかの病変で重症 (S3, E3, Co2-3, Pe3, He2-3, Br3, GI2)を有する			1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 体外式補助人工心臓に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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。