

■ 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. 常染色体劣性遺伝(血族婚や家族内発症)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 手足の凍瘡様紫紅色斑(乳幼児期から冬季に出現)	1.あり 2.なし 3.不明
3. 繰り返す弛張熱(周期熱)	1.あり 2.なし 3.不明
4. 強い浸潤・硬結を伴う紅斑が出現(環状のこともある)	1.あり 2.なし 3.不明
5. 進行性の限局性脂肪筋肉萎縮・やせ(顔面・上肢に著明)	1.あり 2.なし 3.不明
6. 手足の長く節くれだった指、関節拘縮	1.あり 2.なし 3.不明
7. 肝脾腫	1.あり 2.なし 3.不明
8. 大脳基底核石灰化	1.あり 2.なし 3.不明

B. 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"/> PSMB8遺伝子の双遺伝子座の疾患関連変異	
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> (該当する項目に☑を記入する)

Aの陽性項目が5項目未満の場合は臨時的疑いとし、PSMB8遺伝子解析を行う

- Definite (PSMB8 遺伝子の双遺伝子座に疾患関連変異を認める)  
 Probable (PSMB8 遺伝子の双遺伝子座に疾患関連変異を認めないが、Aの陽性を5項目以上に認める)

■ 重症度分類に関する事項 (以下の表の該当する項目に☑を記入する)

スコア	発熱発作 (注)	皮疹	脂肪筋肉萎縮・関節拘縮	内臓 (心・肺・肝臓) 病変
0	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> なし
1	<input type="checkbox"/> 38度以上の発作が年3回以内	<input type="checkbox"/> 非露出部のみ	<input type="checkbox"/> 日常生活動作には制限なし	<input type="checkbox"/> 検査異常のみ・自他覚症状なし (治療を要さない)
2	<input type="checkbox"/> 38度以上の発作が年4回以上	<input type="checkbox"/> 露出部に出没	<input type="checkbox"/> 身の回り以外の日常生活動作の制限	<input type="checkbox"/> 自他覚症状あり (要治療・可逆性)
3			<input type="checkbox"/> 身の回りの日常生活動作の制限	<input type="checkbox"/> 機能廃絶 (非可逆性)

(注) 発熱発作の定義は当該疾病が原因となる 38.0℃以上の発熱を発熱発作とする。その際には感染症やその他の原因による発熱を除外すること。発作と発作の間には少なくとも 24 時間以上の無発熱期間があるものとし、それを満たさない場合は一連の発作と考える。

重症度分類 (上記の表を参照に以下の該当する重症度に☑を記入する)

- 軽症：スコアがすべて0か1       中等症：1つでもスコア2がある       重症：1つでもスコア3がある

■ 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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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です。)
- ・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。