

299 嚢胞性線維症

■ 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. いくらか問題がある 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. いくらか問題がある 3. 自分でできない		
ふだんの活動	1. 問題はない 2. いくらか問題がある 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. 主要所見

1. 腽外分泌不全	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 呼吸器症状 (感染を繰り返し、気管支拡張症、呼吸不全をきたす。ほとんどの症例が慢性副鼻腔炎を合併する。粘稠な膿性痰を伴う慢性咳嗽を特徴とする。)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 胎便性イレウス	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 家族歴あり	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 胆汁うっ滞型肝硬変	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 先天性両側精管欠損による男性不妊	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 汗への塩分喪失による代謝性アルカローシス	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
8. 理学所見 身長 cm 体重 kg BMI	
9. 手術の有無	1. あり 2. なし 3. 不明
実施日 年 月 日	

B. 検査所見（該当する項目に☑を記入する）

1. 汗中塩化物イオン (Cl ⁻) 濃度				1. 該当 2. 非該当 3. 不明			
1 回目 ☐ 異常高値 (60 mmol/L 以上) ☐ 境界領域 (40～59 mmol/L (生後 6 ヶ月未満では 30～59 mmol/L)) ☐ 正常 (39 mmol/L 以下 (生後 6 ヶ月未満では 29 mmol/L 以下)) 検査法 ☐ ピロカルビンイオン導入法 ☐ 指先汗 Cl 試験 ☐ その他 検査日：西暦 年 月 日				2 回目 ☐ 異常高値 (60 mmol/L 以上) ☐ 境界領域 (40～59 mmol/L (生後 6 ヶ月未満では 30～59 mmol/L)) ☐ 正常 (39 mmol/L 以下 (生後 6 ヶ月未満では 29 mmol/L 以下)) 検査法 ☐ ピロカルビンイオン導入法 ☐ 指先汗 Cl 試験 ☐ その他 検査日：西暦 年 月 日			
2. BT-PABA 試験 70%以下、または便中エラスターゼ：200 μg/g 以下を腽外分泌不全とする				1. 該当 2. 非該当 3. 不明			
3. 肺機能検査				1. 該当 2. 非該当 3. 不明			
%肺活量		1 秒率	%予測 1 秒量	検査日：西暦		年	月 日
4. 喀痰培養検査				1. 該当 2. 非該当 3. 不明			
☐ Pseudomonas aeruginosa ☐ Staphylococcus aureus (MSSA) ☐ MRSA ☐ Haemophilus influenzae ☐ その他							
5. 血液生化学検査				1. 該当 2. 非該当 3. 不明			
☐ ヘモグロビン		g/dL	☐ アルブミン	g/dL	検査日：西暦		年 月 日

C. 鑑別診斷

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
☐ びまん性汎細気管支炎	☐ 若年性膝炎	☐ 原発性線毛機能不全
		☐ シュバツハマン・ダイヤモンド症候群

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	
☐ CFTR	
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）

Definite
☐ 汗中 Cl ⁻ 濃度の異常高値に加え、特徴的な呼吸器症状を示すもの
☐ 汗中 Cl ⁻ 濃度の異常高値に加え、腓外分泌不全、胎便性イレウス、家族歴のうち 2 つ以上を示すもの
☐ 主要所見 1. ～4. のうちいずれか 1 つを示し、2 つの病的な CFTR 変異が確認されたもの
Probable :
☐ 汗中 Cl ⁻ 濃度の異常高値に加え、腓外分泌不全、胎便性イレウスのいずれか 1 つを示すもの
☐ 汗中 Cl ⁻ 濃度が境界領域であり、特徴的な呼吸器症状を示すもの
☐ 汗中 Cl ⁻ 濃度が境界領域であり、腓外分泌不全、胎便性イレウス、家族歴のうち 2 つ以上を示すもの
☐ 主要所見 1. ～4. のうちいずれか 1 つを示し、1 つの病的な CFTR 変異が確認されたもの

■ 重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

☐ Stage-0	(呼吸器異常および栄養障害が無い)	☐ Stage-1	(呼吸器異常が無く栄養障害が軽度)
☐ Stage-2	(呼吸器異常が軽度または栄養障害が中等度)	☐ Stage-3	(呼吸器異常が中等度または栄養障害が重度)
☐ Stage-4	(呼吸器異常が重度)		

呼吸器異常

☐ 予測1秒量
 ☐ 正常 (90%以上)
 ☐ 軽度 (70%以上 89%未満)
 ☐ 中等度 (40%以上 69%未満)
 ☐ 重度 (40%未満)

营养障碍

18 歳未満 (%BMI) の場合			
☐ 正常 (50%以上)	☐ 軽度 (25%以上 49%未満)	☐ 中等度 (10%以上 25%未満)	☐ 重度 (10%未満)
18 歳以上 (BMI) の場合			
☐ 正常 (22 以上)	☐ 軽度 (18.5 以上 21.9 未満)	☐ 中等度 (16 以上 18.5 未満)	☐ 重度 (16 未満)

■ 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	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 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。