

230 肺泡低換気症候群

■ 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. 不眠傾向や中途覚醒などの重度の睡眠障害、それにもとづく日中の過眠	1.あり 2.なし 3.不明
2. 右心不全の徴候(安静時ないしは労作時の息切れ、全身の浮腫など)	1.あり 2.なし 3.不明
3. 日中活動性低下に伴う諸症状	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見(該当する項目に☑を記入する)

1. 動脈血液ガス分析にて、慢性の高度の高二酸化炭素血症 (PaCO <sub>2</sub> >45Torr) を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 動脈血液ガス分析: PaO <sub>2</sub> 60 Torr 以下の慢性呼吸不全を呈する場合はHOTの併用を考慮	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 終夜睡眠検査(ポリソムノグラフィー)により、Phenotype A、Bを判定 ☐ Phenotype A: 夜間睡眠中に主に低換気/低酸素血症を呈する ☐ Phenotype B: 夜間睡眠中に主に無呼吸を呈する	1.実施 2.未実施 3.判定困難

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
☐ COPD ☐ 間質性肺炎 ☐ 気管支拡張症 ☐ 睡眠時無呼吸症候群(SAS) ☐ 神経・筋疾患(器質的疾患を含む) ☐その他( )	

**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"/> PHOX-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のうち2項目以上+Bの1を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外可能であり、かつBの3にてphenotype A, Bが明らかなもの
<input type="checkbox"/> Probable : Aのうち1項目+Bの1を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外可能であり、Bの3にてPhenotype AまたはBが判定困難なもの
<input type="checkbox"/> Possible : Bの1を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外可能であり、かつPhenotype AまたはBが判定困難なもの (ポリソムノグラフィー未施行な場合)

**■ 重症度分類に関する事項 (重症度 \_\_\_\_\_) (該当する項目に☑を記入する)**

(以下の1~3の項目にて、指定難病に係る診断基準及び重症度分類に基づき、すべてを満たす最も重い重症度を記載する。

HOTに関しては治療後、夜間を含めて改善すれば中止は可能。動脈血液ガス分析の項目ではPhenotype A, Bに☑を記入する。)

1) 息切れを評価する 修正MRC分類グレード	<input type="checkbox"/> 0 (激しい運動をした時だけ息切れがある) <input type="checkbox"/> 1 (平坦な道を早足で歩く、あるいは緩やかな上り坂を歩く時に息切れがある) <input type="checkbox"/> 2 (息切れがあるので、同年代の人よりも平坦な道を歩くのが遅い、あるいは平坦な道を自分のペースで歩いている時、息切れのために立ち止まることがある) <input type="checkbox"/> 3 (平坦な道を約100m、あるいは数分歩くと息切れのために立ち止まる) <input type="checkbox"/> 4 (息切れがひどく家から出られない、あるいは衣服の着替えをする時にも息切れがある)
2) 動脈血液ガス分析	PaO <sub>2</sub> ( ) Torr PaCO <sub>2</sub> ( ) Torr (室内気吸入下での値を記入する) 終夜睡眠検査結果 : <input type="checkbox"/> A <input type="checkbox"/> B
3) 治療状況	(継続治療が必要な項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> CPAP <input type="checkbox"/> NPPV <input type="checkbox"/> HOT

**■ 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。