

234-1 ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)(ペルオキシソーム形成異常症)

■ 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(該当する項目に☑を記入する)

1. ツェルバーガー症候群の場合、以下の項目を概ね満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 出生直後よりの筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 顔貌異常 ( <input type="checkbox"/> 前額突出 <input type="checkbox"/> 大泉門開大 <input type="checkbox"/> 鼻根部扁平 <input type="checkbox"/> 内眼角贅皮 <input type="checkbox"/> 眼間開離 <input type="checkbox"/> 小顎など ) <input type="checkbox"/> 眼科的異常 ( <input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 緑内障 <input type="checkbox"/> 角膜混濁 <input type="checkbox"/> 網膜色素変性 ) <input type="checkbox"/> 肝腫大 <input type="checkbox"/> 腎皮質小嚢胞 <input type="checkbox"/> 関節の異常石灰化 <input type="checkbox"/> 哺乳障害 <input type="checkbox"/> 重度の精神運動発達遅滞 <input type="checkbox"/> けいれん <input type="checkbox"/> 肝機能障害 <input type="checkbox"/> トランスアミナーゼの高値 <input type="checkbox"/> 直接・間接ビリルビンの高値 <input type="checkbox"/> 凝固因子の低下	
2. 新生児型副腎白質ジストロフィーの場合、以下の項目を概ね満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 顔貌異常 <input type="checkbox"/> 出生時の筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 眼科的異常 <input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 肝腫大 <input type="checkbox"/> 精神運動発達遅滞 <input type="checkbox"/> 退行 <input type="checkbox"/> 腎嚢胞、関節の石灰化は認めない <input type="checkbox"/> 新生児けいれん (ツェルバーガー症候群より重症で、脳波でヒプスアリスミアを認める症例もあり、抗けいれん剤にても極めて難治である)	
3. 乳児レフサム病の場合、以下の項目を概ね満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 軽度の顔貌異常 <input type="checkbox"/> 肝腫大 <input type="checkbox"/> 特徴的発達 (1歳位まで比較的側頭調、その後退行) <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 失調歩行 <input type="checkbox"/> 視覚異常 <input type="checkbox"/> 聴覚異常 <input type="checkbox"/> 網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 感音性難聴	

4. 根性点状軟骨異形成症1型 (RCDP type1)の場合、以下の項目を概ね満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 近位優位な対称性の四肢短縮症 <input type="checkbox"/> 関節の点状石灰化 <input type="checkbox"/> 異常顔貌 ( <input type="checkbox"/> 小頭症 <input type="checkbox"/> 前額突出 <input type="checkbox"/> 鼻根部扁平) <input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 精神運動発達遅滞 ( <input type="checkbox"/> 重度) <input type="checkbox"/> 成長障害 <input type="checkbox"/> けいれん <input type="checkbox"/> 呼吸器感染 <input type="checkbox"/> 魚鱗癬	

## B. 検査所見

1. 血中ペルオキシソーム代謝産物の測定 (診断マーカー)	
①極長鎖脂肪酸 ・ ツェルバーガースペクトラムではC26:0、C25:0、C24:0などの血中極長鎖脂肪酸の増加を認める ・ 軽症型では、増加の程度も軽度になる ・ RCDP type1 では増加を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
②フィタン酸、プリスタン酸 ・ ツェルバーガースペクトラムではフィタン酸、プリスタン酸とも増加する傾向にある ・ RCDP type1 ではフィタン酸の増加は認めるが、プリスタン酸の増加は認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③プラスマローゲン ・ ツェルバーガースペクトラムでも RCDP type1 でも低下する。軽症例では低下の程度も軽度になる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 画像診断 (頭部MRI、頭部CT)	
・ ツェルバーガー症候群の頭部CTでは側脳室拡大 (胎児エコーで見つかることもある) ・ MRI 画像では髄鞘化障害と脳回形成異常が特徴的で側脳室拡大や脳梁低形成も認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
・ 新生児型副腎白質ジストロフィーの脳画像所見では、形成異常は乏しく、進行性の脳萎縮と白質変性を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
・ 乳児レフサム病の脳MRI 所見では錐体路、小脳歯状核、脳梁に異常信号が認められ、その後、小脳から大脳白質に広がる症例も認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
・ RCDP type1 では軽度の大脳、小脳の萎縮やMRIにて髄鞘化遅延や白質の異常信号、頸椎狭窄などを認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 患者細胞を用いた免疫染色 皮膚生検により培養線維芽細胞等を樹立して、ペルオキシソームタンパクの細胞内局在を免疫染色で観察する。主にカタラーゼ抗体が用いられており、ツェルバーガースペクトラムでは通常、細胞内に点状に染まるカタラーゼ顆粒 (ペルオキシソーム) はみられない。ただし、軽症型では対照に比べて少数、またはモザイク様に顆粒がみられることがある。 RCDP type1 では対照とほぼ同様に観察される。	
4. 相補性解析 ツェルバーガースペクトラムでは、既知の相補性群の患者細胞と細胞融合して、カタラーゼ顆粒の出現を認めれば異なる相補性群、出現しなければ同じ相補性群に属するとして、12個ある相補性群のどれに属するかを決定する。	

## 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 <input checked="" type="checkbox"/> を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
1. ツェルバーガー スペクトラムの場合 <新生児期> <input type="checkbox"/> ダウン症候群 <input type="checkbox"/> プラダウィリー症候群 <input type="checkbox"/> 脊髄性筋萎縮症 <input type="checkbox"/> 他の先天性筋疾患 <input type="checkbox"/> 染色体異常症 <input type="checkbox"/> 原因不明の奇形症候群 <乳幼児期以降> <input type="checkbox"/> アッシュャー症候群 <input type="checkbox"/> レーベル病 <input type="checkbox"/> コケイン症候群 <input type="checkbox"/> 先天感染症 <input type="checkbox"/> 白質変性をきたすライソゾーム病 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア病 <input type="checkbox"/> 網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 白質変性症 <input type="checkbox"/> 脊髄小脳変性症 <全経過> <input type="checkbox"/> ペルオキシソーム病 ( <input type="checkbox"/> ペルオキシソームβ酸化酵素欠損症 <input type="checkbox"/> CADD5 <input type="checkbox"/> 副腎白質ジストロフィー <input type="checkbox"/> レフサム病 <input type="checkbox"/> 原発性高シュウ酸尿症1型)	
2. 根性点状軟骨異形成症1型 (RCDP type1)の場合 <input type="checkbox"/> 点状軟骨異形成症をはじめとする骨系統疾患 <input type="checkbox"/> プラスマローゲン合成酵素欠損症のRCDP type2および3 <input type="checkbox"/> ツェルバーガースペクトラム <input type="checkbox"/> レフサム病などのペルオキシソーム病	

#### D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
生化学的・遺伝学的検査実施施設名（診療施設・検査会社・研究機関など） _____	
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> PEX1 <input type="checkbox"/> PEX2 <input type="checkbox"/> PEX3 <input type="checkbox"/> PEX5 <input type="checkbox"/> PEX6 <input type="checkbox"/> PEX7 <input type="checkbox"/> PEX10 <input type="checkbox"/> PEX12 <input type="checkbox"/> PEX13 <input type="checkbox"/> PEX14 <input type="checkbox"/> PEX16 <input type="checkbox"/> PEX19 <input type="checkbox"/> PEX26	
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）

##### ● ツェルバーガースペクトラムの場合

<input type="checkbox"/> 以下の診断基準(1)~(3)の項目を全て満たすもの (1) 症状で述べた項目 (2) 血中ペルオキシソーム代謝産物の異常 (3) 患者細胞を用いた免疫染色にてペルオキシソームタンパクの局在化異常を認める <input type="checkbox"/> PEX遺伝子変異が同定されたもの
---

##### ● 根性点状軟骨異形成症1型 (RCDP type1)の場合

<input type="checkbox"/> 診断基準(1)~(3)の項目を全て満たすもの (1) 症状で述べた項目 (2) 血中ペルオキシソーム代謝産物の測定で、フィタン酸の増加およびプラスマローゲンの減少。極長鎖脂肪酸は正常。 (3) PEX7遺伝子変異が同定されたもの
---

##### ■ 発症と経過

発症時期 : 歳 月	診断時期 : 歳 月
診断に繋がった症状 :	

##### ■ 治療その他（該当する項目に☑を記入する）

栄養（ <input type="checkbox"/> 経口 <input type="checkbox"/> 経管 <input type="checkbox"/> 末梢静脈 <input type="checkbox"/> 中心静脈） <input type="checkbox"/> 特殊ミルク（MCT など） <input type="checkbox"/> DHA <input type="checkbox"/> 人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 抗けいれん剤 <input type="checkbox"/> 交換輸血 <input type="checkbox"/> 肝移植 <input type="checkbox"/> 理学療法 <input type="checkbox"/> その他の治療（ _____ ）	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
--	--------------------

##### ■ 重症度分類に関する事項（該当する番号に○をつける）

###### modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない 1.症候はあっても明らかな障害はない(日常の勤めや活動は行える) 2.軽度の障害(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える) 3.中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える) 4.中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である) 5.重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)
---

##### 食事・栄養

0. 症候なし 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している
---

##### 呼吸

0. 症候なし 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要
--

■ 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	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
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	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
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	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	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。