

234-2 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β酸化系酵素欠損症)

■ 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. アシルCoA オキシダーゼ(AOX)欠損症の場合、以下の項目を概ね満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 筋緊張低下(☐新生児期から) <input type="checkbox"/> 乳児期以降のけいれん <input type="checkbox"/> 発達の遅れ <input type="checkbox"/> 退行 <input type="checkbox"/> 軽度の顔貌異常 <input type="checkbox"/> 眼振 <input type="checkbox"/> 視覚障害 <input type="checkbox"/> 聴覚障害 <input type="checkbox"/> 発育障害 <input type="checkbox"/> 肝腫大	
2. D-二頭酵素(DBP)欠損症の場合、以下の項目を概ね満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 新生児期からの筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 1ヶ月以内のけいれん(多くは脳波異常が認められ、一部には点頭てんかんを認める) <input type="checkbox"/> 哺乳不良 <input type="checkbox"/> 成長障害 <input type="checkbox"/> 眼振 <input type="checkbox"/> 視覚障害 <input type="checkbox"/> 聴覚障害 <input type="checkbox"/> 顔貌異常(☐前額突出 ☐大泉門開大 ☐眼間開離 ☐鼻根部扁平 <input type="checkbox"/> 高口蓋 ☐小顎症 ☐耳介低位) <input type="checkbox"/> 肝腫大 <input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 小脳性運動失調 <input type="checkbox"/> 錐体路徴候 <input type="checkbox"/> 末梢神経障害	
3. ステロールキャリアプロテインX(SCPx)欠損症の場合、以下の項目を概ね満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 強直性斜頸 <input type="checkbox"/> 不随意運動、 <input type="checkbox"/> 小脳症状	
4. 2-メチルアシルCoA ラセマーゼ(AMACR)欠損症の場合、以下の項目を概ね満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
1) 乳児期 (☐肝障害 ☐脂溶性ビタミンの欠乏) 2) 成人発症 (☐感覚運動ニューロパチー ☐網膜色素変性 ☐性腺機能低下 ☐てんかん ☐発達遅滞 ☐再発性の脳症)	

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 C26:0、C25:0、C24:0 などの直鎖脂肪酸を基質とする AOX と DBP 欠損症では極長鎖脂肪酸の蓄積を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② フィタン酸、プリスタン酸、胆汁酸中間代謝産物 ペルオキシソームβ酸化系ではプリスタン酸や胆汁酸の中間代謝産物 DHCA/THCA の分枝鎖脂肪酸の短縮も行っているため、DBP や SCPx 欠損症では蓄積する傾向にある。 また、両者の R 体は AMACR により S 体に変換されてからβ酸化を受けるため、AMACR 欠損症でも蓄積を認める。さらにプリスタン酸の前駆体であるフィタン酸も蓄積する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 画像診断（頭部 MRI、頭部 CT）	
・ AOX 欠損症ではほとんどの症例で大脳、小脳に白質異常を認める ・ DBP 欠損症患者の脳 MRI や CT では脳室拡大や皮質異形成、髄鞘化遅延、脱髄、脳萎縮、germinolytic cyst などを認める ・ SCPx 欠損症患者では頭部 MRI にて視床、橋、後頭葉に、AMACR 欠損症では扁桃や視床、小脳に T2 高信号域を呈した症例が報告されている	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 患者細胞を用いた免疫染色 イムノブロットや免疫染色法により、当該タンパクの欠損を認めることもある。また AOX と DBP 欠損症患者細胞の抗カタラーゼ抗体を用いた免疫染色では、カタラーゼ含有顆粒（ペルオキシソーム）が、通常より大型の形態を呈している。	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
1. AOX および DBP 欠損症の場合 <input type="checkbox"/> 白質変性症 <input type="checkbox"/> 脊髄小脳変性症 <input type="checkbox"/> ペルオキシソーム形成異常症 <input type="checkbox"/> 副腎白質ジストロフィー	
2. SCPx 欠損症の場合 <input type="checkbox"/> 白質変性症	
3. AMACR 欠損症 <input type="checkbox"/> 先天性胆汁酸合成異常症 <input type="checkbox"/> 感覚運動ニューロパチー <input type="checkbox"/> 網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 発達遅滞 <input type="checkbox"/> 再発性の脳症 <input type="checkbox"/> adrenomyeloneuropathy <input type="checkbox"/> レフサム病	

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、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> AOX <input type="checkbox"/> SCPx <input type="checkbox"/> AMACR <input type="checkbox"/> DBP	
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"/> 以下診断基準(1)~(3)の項目を全て満たすもの
<input type="checkbox"/> 以下診断基準(1)~(3)の項目1つ以上に病因遺伝子変異が同定されたもの (1) 症状で述べた項目 (2) 各疾患に特徴的なペルオキシソーム代謝産物の異常を認める (3) イムノブロットまたは細胞染色による病因タンパクの欠損を認める

■ 発症と経過

発症時期： 歳 ヶ月	診断時期： 歳 ヶ月
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。