

234-3 ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)  
(プラスマローゲン合成系酵素欠損症 根性点状軟骨異形成症2型3型)

■ 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)

以下の項目を満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 近位優位の四肢短縮症 <input type="checkbox"/> 関節の点状石灰化 <input type="checkbox"/> 異常顔貌 <input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 重度の精神運動発達遅	

B. 検査所見

1. 血中・組織のプラスマローゲン含量の低下 ・生化学的に type2,3 とともに血漿・血清、赤血球や線維芽細胞等におけるプラスマローゲン含量の減少を認める ・type1 ではプラスマローゲン含量の減少以外に、血漿・血清でのフィタン酸の増加も認める	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 線維芽細胞を用いたプラスマローゲン合成系酵素活性の低下	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。なお、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
<input type="checkbox"/> 骨系統疾患(特に、根性以外の点状軟骨異形成症) <input type="checkbox"/> RCDP type1(フィタン酸の蓄積を認めない、thiolase タンパクのプロセッシングに異常を認めない) <input type="checkbox"/> ツェルバーガー症候群(極長鎖脂肪酸の蓄積を認めない、免疫染色で形態的に細胞内ペルオキシソームが存在していること)	

**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	
<input type="checkbox"/> dihydroxyacetonephosphate (DHAP) acyltransferase <input type="checkbox"/> alkyl-DHAP synthase	
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> (A～Dの項目より、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) 症状及び所見で述べた項目    (2) 血中や組織のプラスマローゲン含量の低下。フィタン酸、極長鎖脂肪酸は正常 (3) DHAP acyltransferase または alkyl-DHAP synthase の活性低下
--

**■ 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 :	

**■ 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 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。