

254-7 ポルフィリン症  
(X 連鎖優性プロトポルフィリン症(X-linked dominant protoporphyria, XLDP))

## ■ 基本情報

|                 |                                                                                                                                    |       |                  |
|-----------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|------------------|
| <b>氏名</b>       |                                                                                                                                    |       |                  |
| 姓(漢字)           | 名(漢字)                                                                                                                              |       |                  |
| 姓(かな)           | 名(かな)                                                                                                                              |       |                  |
| <b>住所</b>       |                                                                                                                                    |       |                  |
| 郵便番号            | 住所                                                                                                                                 |       |                  |
| <b>生年月日等</b>    |                                                                                                                                    |       |                  |
| 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) |                  |
| <b>家族歴</b>      |                                                                                                                                    |       |                  |
| 近親者の発症者の有無      | 1. あり 2. なし 3. 不明<br>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)<br>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:                                                                                                              |       |                  |
| <b>発病時の状況</b>   |                                                                                                                                    |       |                  |
| 発症年月            | 西暦                                                                                                                                 | 年     | 月                |
| <b>社会保障</b>     |                                                                                                                                    |       |                  |
| 介護認定            | 1. 要介護 2. 要支援 3. なし                                                                                                                |       | 要介護度 1 2 3 4 5   |
| <b>生活状況</b>     |                                                                                                                                    |       |                  |
| 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. 症状

|                                                     |                    |
|-----------------------------------------------------|--------------------|
| 光線過敏症状：日光曝露後に露光部に疼痛を伴った発赤、腫脹を示す。症状が強い場合は水疱・びらんを呈する。 | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
|-----------------------------------------------------|--------------------|

### B. 臨床所見

|                                              |                    |
|----------------------------------------------|--------------------|
| ①皮膚症状：露光部の発赤、腫脹、顔面の虫食い状小癬痕、色素沈着、手指関節背の苔癬化、多毛 | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| ②肝機能障害                                       | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |

### C. 検査所見

|                                     |                    |
|-------------------------------------|--------------------|
| ①赤血球中プロトポルフィリンの著明な増加：正常値平均値の 15 倍以上 | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| ②尿中ポルフィリン前駆体及びポルフィリン体は正常範囲          | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| ③赤血球蛍光が陽性                           | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| ④光溶血現象が陽性                           | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| ⑤露光部皮膚の血管周囲における PAS 陽性物質の沈着         | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |

#### D. 遺伝学的検査

|                                               |                    |
|-----------------------------------------------|--------------------|
| 遺伝子検査の実施                                      | 1. 実施 2. 未実施 3. 不明 |
| 実施した場合、異常がある項目に☑を記入する                         |                    |
| <input type="checkbox"/> デルタアミノレブリン酸合成酵素2型遺伝子 |                    |
| 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。

#### E. 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 |
| <input type="checkbox"/> 鉄芽球形貧血症 <input type="checkbox"/> 鉄欠乏性貧血 <input type="checkbox"/> 溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 他のポルフィリン症<br><input type="checkbox"/> 他の光線過敏性疾患（種痘様水疱症、多形日光疹、慢性光線過敏性皮膚炎など） |                        |

#### <診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

|                                                                        |
|------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> A. 症状、およびCの①、③の双方を満たし、E. 鑑別診断を否定できるもの         |
| <input type="checkbox"/> B. 臨床所見のいずれか、およびD. 遺伝学的検査を満たし、E. 鑑別診断を否定できるもの |

#### ■ 重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

|                                                                |
|----------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> ①患者の手掌大以上の大きさの水疱・びらんを伴う日光皮膚炎がある       |
| <input type="checkbox"/> ②手指の機能全廃またはそれに準じる障害                   |
| <input type="checkbox"/> ③直近1年間で2回以上入院加療を要する程度の腹部疝痛発作がある       |
| <input type="checkbox"/> ④直近1年間で2回以上入院加療を要する程度の脱水症状を伴う下痢を認める   |
| <input type="checkbox"/> ⑤直近1年間で2回以上入院加療を要する程度の腸閉塞症状を呈する便秘を認める |
| <input type="checkbox"/> ⑥CHILD分類でClassB以上の肝機能障害を認める           |
| <input type="checkbox"/> ⑦血中ヘモグロビン濃度が10.0g/dL未満となる溶血性貧血        |

#### ■ 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.現在未施行 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 生活状況  | 食事<br>整容<br>入浴<br>階段昇降<br>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<br><input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能<br><input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能<br><input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能<br><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<br>トイレ動作<br>歩行<br>着替え<br>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<br><input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助<br><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<br><input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助<br><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。