

302 レーベル遺伝性視神経症

■ 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

① 急性～亜急性、両眼性、無痛性の視力低下と中心暗点を認める (両眼同時発症の場合もあるが、通常は片眼に発症し、数週から数ヶ月を経て、対側眼も発症する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② 急性期に視神経乳頭の発赤・腫脹、視神経乳頭近傍毛細血管拡張蛇行、網膜神経線維腫大、視神経乳頭近傍出血などの検眼鏡的異常所見のうち一つ以上を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ 慢性期に乳頭黄斑線維束を中心とした、様々な程度の視神経萎縮を呈する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

① 特定の塩基対におけるミトコンドリア遺伝子ミスセンス変異を認める (該当する項目に☑を記入する) 塩基対番号 □ 3460 □ 11778 □ 14484 □ その他()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② 急性期には眼窩部 CT/MRI で球後視神経に異常を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ 急性期のフルオレセイン蛍光眼底造影検査で、拡張蛇行した視神経乳頭近傍毛細血管からの蛍光色素漏出がない	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
<input type="checkbox"/> 特発性視神経炎 <input type="checkbox"/> 脱髄性視神経症（多発性硬化症を含む） <input type="checkbox"/> 視神経脊髄炎（抗アクアポリン4抗体陽性視神経炎を含む） <input type="checkbox"/> 虚血性視神経症 <input type="checkbox"/> 圧迫性視神経症 <input type="checkbox"/> 中毒性・栄養障害性視神経症 <input type="checkbox"/> 外傷性視神経症 <input type="checkbox"/> 他の遺伝性視神経症 <input type="checkbox"/> 黄斑ジストロフィ	

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> 確定例（definite LHON）：A. 症状の①と②もしくは①と③を満たし、かつB. 検査所見の①～③の全てを満たす
<input type="checkbox"/> 確実例（probable LHON）：A. 症状の①もしくは③を満たし、かつB. 検査所見の①と②を満たす
<input type="checkbox"/> 疑い例（possible LHON）：A. 症状の①もしくは③とB. 検査所見の②③を満たし、詳細な家族歴で母系遺伝が明らかであるが、ミトコンドリア遺伝子変異を検出できないもの
<input type="checkbox"/> 保因者（LHON carrier）：確定例、確実例、または疑い例の患者を母系血縁として有し、B. 検査所見の①に該当する視機能無徴候者。または、視神経炎や圧迫性視神経症など視機能障害を呈する他疾患で発症する患者のうちB. 検査所見の①を満たすもの。

■ 重症度分類に関する事項

良好な方の眼の矯正視力が0.3未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------	--------------------

■ 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。