218　アルポート症候群

□ 新規　□ 更新

**■　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. 主要所見**

|  |  |
| --- | --- |
| １．持続的血尿 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**Ｂ. 副所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| １．IV型コラーゲン遺伝子変異□ *COL4A3*　：　□ ホモ接合体　　　　　　□ ヘテロ接合体変異□ *COL4A4*：　□ ホモ接合体　　　　　　□ ヘテロ接合体変異□ *COL4A5*：　□ ヘミ接合体（男性）　　□ ヘテロ接合体（女性）変異 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| ２．IV型コラーゲン免疫組織化学的異常 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 所見：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　 |
| ３．糸球体基底膜特異的電顕所見 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 所見：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　 |

**Ｃ．参考所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| １．腎炎・腎不全の家族歴 | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| ２．両側感音性難聴 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| ３．特異的眼所見　 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| □ 前円錐水晶体　　□ 後嚢下白内障　　□ 後部多形性角膜変性症　　□ 斑点網膜　　□ その他（　　　　　　　　　　　　　） |
| ４．びまん性平滑筋腫症 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

 **Ｄ．鑑別診断**

|  |  |
| --- | --- |
| 以下の項目を鑑別し、全て除外できる。除外できた項目には☑を記入する。 | 1.全て除外可　2.除外不可 3.不明 |
| □ 糖尿病による腎不全の家族歴　　　□ 老人性難聴 |

**＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □　確定診断：Ａ.主要所見に加えてＢ.副所見の1項目以上を満たすもの |
| □　確定診断：Ａ.主要所見のみでＢ.副所見がない場合、Ｃ.参考所見の2つ以上を満たすもの |
| □　疑い例　: Ａ.主要所見のみで家族が本症候群と診断されている |
| □　無症候性キャリア: Ｂ.副所見のIV型コラーゲン所見（□Ｂ-1か□Ｂ-2）1項目のみ |

**■　重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）**

**１）CKD重症度分類ヒートマップ**

|  |
| --- |
| □赤　　　　　□オレンジ　　　　　□黄　　　　　□緑 |
| ①GFR区分(mL/分/1.73㎡) | □ G1（正常または高値:≧90）　　 　　□ G2（正常または軽度低下:60～89）　□ G3a（軽度～中等度低下:45～59）　　□ G3b（中等度～高度低下:30～44）　□ G4（高度低下:15～29）　　 □ G5（末期腎不全（ESKD）:＜15） |
| ②蛋白尿区分尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr) | □ A1（正常　0.15未満）　 □ A2（軽度蛋白尿　0.15～0.49）　□ A3（高度蛋白尿　0.50以上） |

**２）聴覚**

|  |
| --- |
| □0　２５ｄBHL未満（正常）　　 □1　２５〜４０ｄBHL未満（軽度難聴）　　 □2　４０〜７０ｄBHL未満（中等度難聴）□3　７０〜９０ｄBHL未満（高度難聴）　　□4　９０ｄBHL以上未満（重度難聴） |

**３）視覚**

|  |  |
| --- | --- |
| 視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が0.3未満である | 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 | 食事整容入浴階段昇降排便コントロール | □自立 □部分介助 □全介助□自立 □部分介助/不可能□自立 □部分介助/不可能□自立 □部分介助 □不能□自立 □部分介助 □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 | □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助□自立 □部分介助 □全介助□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助□自立 □部分介助 □全介助□自立 □部分介助 □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。