166　弾性線維性仮性黄色腫

□ 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．診断項目（各項目の詳細については診断基準の解説を参照すること）**

|  |  |
| --- | --- |
| ①　皮膚病変がある | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| ②　皮膚病理検査で弾性線維に石灰化をともなう変性がある | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| ③　網膜血管線条（色素線条）がある | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| ④　*ABCC6*遺伝子変異がある | 1.あり　2.なし 3.不明 |

**Ｂ．診断**

|  |  |
| --- | --- |
| I.確実： a.（①または②）かつ　③  b.（Ⅱ.「疑い」に④遺伝子変異を証明出来た場合） | 1.該当　2.非該当 3.不明  1.該当　2.非該当 3.不明 |
| Ⅱ.疑い：（①または②）のみ、または③のみ | 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 |
| 類似皮膚症状を呈するもの　：　□PXE-like papillary dermal elastolysis　 　□D-penicillamine内服  網膜色素線条を呈するもの　：　□骨Paget病　 　□鎌状赤血球症　　 □Ehelers-Danlos症候群 　　□鉛中毒　 　□外傷  脈絡膜新生血管を生じるもの：　□加齢黄斑変性　　□変性近視  消化管粘膜病変を呈するもの：　□胃・十二指腸潰瘍 | |

**＜診断のカテゴリー＞**

|  |  |
| --- | --- |
| 確実例であり、鑑別診断の欄の除外すべき疾患を除外したもの | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**■　重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **皮膚病変（S）** | | | | | | |
| □S0　なし | □S1　黄白色丘疹 | | □S2　黄白色丘疹の癒合した局面 | | □S3　弛緩し垂れ下がった皮膚 | |
| **眼病変（E）**（注：矯正視力、視野ともに、良好な方の眼の測定値を用いる） | | | | | | |
| □E0　矯正視力 0.7 以上、かつ異常視野欠損なし | | | | □E1　矯正視力 0.7 以上、かつ異常視野欠損あり | | |
| □E2　矯正視力 0.7 未満、0.3 以上 、かつ異常視野欠損あり | | | | □E3　矯正視力 0.3 未満、 かつ異常視野欠損あり | | |
| **心・血管病変（CV）** | | | | | | |
| **Co) 冠動脈疾患** | | | | | | |
| □Co0　狭心痛の出現なし | | | | □Co1　激しい労作にて、狭心痛あり（負荷心電図にて異常あり） | | |
| □Co2　軽労作にて、狭心痛あり | | | | □Co3　心筋梗塞の発症/既往 | | |
| **Pe) 末梢動脈** | | | | | | |
| □Pe0　症状なし | | | | □Pe1　冷感やしびれ感あり 脈の触知が弱い | | |
| □Pe2　間欠性跛行あり | | | | □Pe3　安静時疼痛や皮膚潰瘍/壊死あり | | |
| **He)　心不全** | | | | | | |
| □He0　症状なし | | | | □He1　激しい労作にて、呼吸困難や動悸が出現する | | |
| □He2　軽労作にて、呼吸困難や動悸が出現する | | | | □He3　安静時にも、呼吸困難や動悸が出現する | | |
| **Br)　脳卒中** | | | | | | |
| □Br0　明らかな障害が無い（介護区分：自立） | | | | □Br1　日常の身体活動は介助なしに行える（介護区分：要支援1-2） | | |
| □Br2　日常の身体活動に部分的な介助を要する（介護区分：要介護1-2） | | | | | | |
| □Br3　日常の身体活動の全てに介助が必要である（介護区分：要介護3以上） | | | | | | |
| **消化管病変（GI）** | | | | | | |
| □GI0　異常なし | | □GI1　内視鏡検査を施行し粘膜下の血管異常または造影ＣＴでの異常動脈網や動脈瘤などの形成あり | | | | |
| □GI2　上部消化管からの動脈性出血またはその既往あり | | | | | | |
| **＜重症度分類＞** | | | | | | |
| 皮膚、眼、心・血管、消化管のうち、いずれかの病変で重症 (S3, E3, Co2-3, Pe3, He2-3, Br3, GI2)を有する | | | | | | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**■　体外式補助人工心臓に関する事項（使用者のみ記入）**

|  |  |
| --- | --- |
| 使用の有無 | 1.あり |
| 開始時期 | 西暦 年 月 |

**■　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。