169　メンケス病

□ 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．症状（いずれも乳幼児期から発生する症状である）**

|  |  |
| --- | --- |
| 1. 重度の中枢神経障害（著明な発達遅延） | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 2. 難治性痙攣 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 3. 頭髪異常（少ない毛、縮れ毛、色素減弱） | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 4. 硬膜下出血 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 5. 骨粗鬆症・骨折 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 6. 繰り返す尿路感染症 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 7. 筋力低下 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**Ｂ．検査所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 1. 血液・生化学的検査所見 | |
| ①血清銅値：30μg/dL以下(　　　　μg/dL)、セルロプラスミン値：15mg/dL以下(　　　　μg/dL) | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| ②血清乳酸・ピルビン酸の上昇 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

|  |  |
| --- | --- |
| 2. 画像検査所見 | |
| ①MRAで　□血管蛇行、MRIで　□脳萎縮、□硬膜下出血の　いずれか | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| ②□骨粗鬆症、□骨折の いずれか | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| ③膀胱憩室 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**Ｃ．特殊検査**

|  |  |
| --- | --- |
| 培養皮膚繊維芽細胞の銅濃度の高値  　銅濃度の値　：　　　 　　　(ng/mg蛋白) | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**Ｄ．鑑別診断**

|  |  |
| --- | --- |
| ミトコンドリア遺伝子異常症を除外できる | 1.除外可　2.除外不可　3.不明 |

**Ｅ．遺伝学的検査**

|  |  |
| --- | --- |
| 遺伝子検査の実施 | 1.実施　2.未実施 |
| *ATP7A*の変異  　具体的な遺伝子変異（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □Definite（Ａのうち3.を含む２項目以上＋Ｂのうち1.①を含む(1.①～2.③までの５項目のうち)２項目以上を満たし、Ｄの鑑別すべき疾患を除外し、ＣまたはＥを満たすもの） |
| □Probable（Ａのうち3.を含む２項目以上＋Ｂのうち1.の双方または、1.①及び2.の３項目のうち２項目以上を満たし、Ｄの鑑別すべき疾患  を除外したもの） |
| □Possible（Ａのうち3.を含む２項目以上＋Ｂのうち1.①を含む(1.①～2.③までの５項目のうち)２項目以上） |

**■　発症と経過**

|  |
| --- |
| 症状の発症年齢　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　発症年齢　　　　　　　　　歳 |

**■　治療その他**

|  |  |
| --- | --- |
| 体重：　　　 　kg 身長： cm | |
| 栄養法 | |
| 経口摂取　　□可能　　□不可能　　□不明 | |
| 経腸栄養剤の使用 | 1.あり　2.なし　3.不明 |

**■　重症度分類に関する事項**

**機能障害：Barthel Index（合計　　　点）**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 食事  整容  入浴  階段昇降 排便コントロール | □自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)  □自立(5) □部分介助/不可能(0) □自立(5) □部分介助/不可能(0)  □自立(10) □部分介助(5) □不能(0)  □自立(10) □部分介助(5) □全介助(0) | 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(15) □軽度介助(10) □部分介助(5) □全介助(0) □自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)  □自立(15) □軽度介助(10) □部分介助(5) □全介助(0)  □自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)  □自立(10) □部分介助(5) □全介助(0) |

**■　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。