277　リンパ管腫症/ゴーハム病

□ 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．脈管奇形（血管奇形およびリンパ管奇形）診断基準（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 軟部・体表などの血管あるいはリンパ管の異常な拡張・吻合・集簇など、構造の異常から成る病変で、理学的所見、画像診断あるいは病理組織にてこれを認める | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| □静脈奇形（海綿状血管腫）　　　□動静脈奇形　　　　□リンパ管奇形（リンパ管腫）　　　 □リンパ管腫症・ゴーハム病  □毛細血管奇形（単純性血管腫・ポートワイン母斑）　　□混合型脈管奇形（混合型血管奇形） | |

**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 |
| 1. 血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患：□乳児血管腫（イチゴ状血管腫）　□血管肉腫 | |
| 2. 明らかな後天性病変：□静脈瘤　□リンパ浮腫　□外傷性・医原性動静脈瘻　□動脈瘤 | |

**Ｂ．細分類　リンパ管腫症/ゴーハム病　診断基準**

|  |  |
| --- | --- |
| (1)主要所見 | |
| a) 骨皮質もしくは髄質が局在性もしくは散在性に溶解（全身骨に起こりうる） | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| b) 肺、縦隔、心臓など胸腔内臓器にびまん性にリンパ管腫様病変、またはリンパ液貯留 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| c）肝臓、脾臓など腹腔内臓器にびまん性にリンパ管腫様病変、または腹腔内にリンパ液貯留 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| (2)病理学的所見 | |
| 組織学的には、リンパ管内皮によって裏打ちされた不規則に拡張したリンパ管組織よりなり、一部に紡錘形細胞の集簇を認めることがある。腫瘍性の増殖は認めない。 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**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 |
| □リンパ脈管筋腫症などの他のリンパ管疾患　　□悪性新生物による溶骨性疾患　　　　　　　　□遺伝性先端骨溶解症  □特発性多中心性溶骨性腎症　　　　　　　　　□遺伝性溶骨症候群などの先天性骨溶解疾患 | |

**＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □ Ａ.脈管奇形診断基準を満たし鑑別疾患を除外した上で、Ｂ（1）のa)～c)のうち一つ以上の主要所見を満たし、（2）の病理所見を認めた場合 |
| □ Ａ.脈管奇形診断基準を満たし鑑別疾患を除外した上で、Ｂ（1）のa)～c)のうち一つ以上の主要所見を満たし、病理検査が困難な症例で、臨床的に除外疾患を全て否定できる場合 |

**■　発症と経過（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 症状 | | | | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| □胸水　　□縦隔浸潤　　□肺浸潤　　□肺嚢胞　　□胸膜炎　　□心嚢水　　□心膜炎　　□心不全  □その他（具体に　　　　　　　　　　　　　） | | | | |
| 発症もしくは、悪化の原因 | | | | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| □感染症　　　　□手術　　　　　□その他（具体的に 　　　　　　　　　　　） | | | | |
| 骨病変の部位と病変数 | | | | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| 部位　　　　　　　　　　　　　　　病変数　　　　　　　　　　（例）側頭骨に3㎝大の骨溶解が2個 | | | | |
| X線写真の所見 | | | | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| □骨皮質欠損 □髄質の溶解 □病的骨折 □側彎 □その他（具体的に　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | | | | |
| 病理学的所見（生検部位　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　）（免疫染色など含め、根拠となった所見について記載する） | | | | |
| （　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | | | | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| 進行度（過去1年間） | | | | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| □かなり進行　□やや進行　□進行せず　□改善　　□その具体的な所見（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | | | | |
| 血液凝固系検査異常、出血症状の有無（過去1年間）  （検査異常有りの場合 は、最悪化時の検査値を入力） | | | | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| □血小板数 | ×104/μL | □FDP | μg/mL | |
| □Dダイマー | ng/mL | □Fib | ㎎/dL | |
| □その他 |  | | | |
| 出血症状 | | | | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| ありの場合は、具体的な症状（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　）　　所見（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | | | | |

**■　治療その他（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 治療内容（この１年間で行った治療を全て記入する） | |
| 薬物療法 | 1.実施　2.未実施　3.不明 |
| 薬名（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　）　　治療期間　　西暦　　　　　年　　　月　から　西暦　　　　年　　　月  投与量　　　　　　　　　　　　治療効果 | |
| 外科的治療 | 1.実施　2.未実施　3.不明 |
| □不明　　行った手術名（　　　　　　　　　　　　　　　　　）治療効果（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | |
| 放射線治療 | 1.実施　2.未実施　3.不明 |
| 照射方法（　　　　　　　　　　　　　　）　照射量：　　　　　　　Gy　　治療効果（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | |
| 栄養療法 | 1.実施　2.未実施　3.不明 |
| 治療名　　　　　　　　　　　　　　　　　　治療効果 | |
| その他の治療 | 1.実施　2.未実施　3.不明 |
| 治療名（　　　　　　　　　　　　　　　　　　）治療効果　 □著効　 □有効　 □反応あり，やや有効　 □不変　 □判断できない | |

**治療効果については、以下の記載を基準に判定**

|  |
| --- |
| 著効（その治療によって明らかに改善、寛解状態となった。腫瘤サイズ、もしくは改善率が50％以上）  有効（ある程度の効果があったが、寛解とはなっていない。腫瘤サイズ、もしくは改善率が10～50％）  反応あり、やや有効（やや症状の改善を認めたが、有効までとはいえない。改善率が0～10％）  不変（その治療による症状の改善を認めなかった。改善率　0％）  判断できない（その治療によって、症状が改善したか、していないか判断できない場合） |

**■　重症度分類に関する事項（該当する番号に○をつける）**

**modified Rankin Scale（mRS）**

|  |
| --- |
| 0.まったく症候がない　　1.症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）  2.軽度の障害（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）  3.中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）　　4.中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）  5.重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする） |

**食事・栄養**

|  |
| --- |
| 0.症候なし　　1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない  2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする　　3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する  4.補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする　　5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している |

**呼吸**

|  |
| --- |
| 0.症候なし　　1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない　　2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある  3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる  4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要　　5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要 |

**■　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。