

325-3 遺伝性自己炎症疾患
(エカルディ・グティエール症候群)

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定	<input type="checkbox"/> 不認定
-------	---	------	-----------------------------	------------------------------

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>							
住所								
生年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月	<input type="text"/> <input type="text"/>	日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明							
	発症者続柄							
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性)							
	<input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方)							
<input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ								
<input type="checkbox"/> 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入								
	続柄							
発症年月	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月			

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み／不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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

A. 症状

1. 神経症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 早発性脳症 <input type="checkbox"/> 発達遅滞 <input type="checkbox"/> 進行性の小頭症 <input type="checkbox"/> 痙攣	
2. 神経外症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 不明熱 <input type="checkbox"/> 肝脾腫 <input type="checkbox"/> 凍瘡様皮疹	
3. 進行性重症脳症の臨床像	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 易刺激性 <input type="checkbox"/> 間欠的な無菌性発熱 <input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 発達退行	
4. 合併症	<input type="checkbox"/> 慢性炎症 <input type="checkbox"/> 進行性の臓器障害 <input type="checkbox"/> 自己免疫疾患

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 髄液検査異常	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 髄液細胞数増多 (WBC \geq 5/mm ³)	<input type="checkbox"/> 髄液中インターフェロン α 上昇 (>6IU/mL)		
<input type="checkbox"/> 髄液中ネオプテリン増加			
2. 画像検査：頭蓋内石灰化 (加齢による生理的变化を除く)	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. その他			
<input type="checkbox"/> 肝逸脱酵素の上昇	<input type="checkbox"/> 血小板減少		

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 <input checked="" type="checkbox"/> を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 他の自己炎症性疾患	<input type="checkbox"/> 全身型若年性特発性関節炎	<input type="checkbox"/> 慢性感染症	
<input type="checkbox"/> リウマチ・膠原病疾患			
<input type="checkbox"/> 出生前/周産期感染症 (CMV、風疹、トキソプラズマ、単純ヘルペス、HIV を含む)			
<input type="checkbox"/> 既知の先天代謝性疾患	<input type="checkbox"/> 既知の脳内石灰化症	<input type="checkbox"/> 既知の神経変性疾患	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> 疾患関連変異を認める		
(<input type="checkbox"/> TREX1 <input type="checkbox"/> RNASEH2B <input type="checkbox"/> RNASEH2C <input type="checkbox"/> RNASEH2A <input type="checkbox"/> SAMHD1		
<input type="checkbox"/> ADAR <input type="checkbox"/> IFIH1)		

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : Aの1+Bの1および2を満たし+Dのいずれかを満たし+Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable 1 : Aの1または2+Bの2を満たし+Dのいずれかを満たし+Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable 2 : Aの1+Bの1および2を満たし+Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250文字以内かつ7行以内

--

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	<input type="checkbox"/> 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5点) <input type="checkbox"/> 3. 全介助 (0点)
車椅子からベッドへの移動	<input type="checkbox"/> 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15点) <input type="checkbox"/> 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10点) <input type="checkbox"/> 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5点) <input type="checkbox"/> 4. 全介助または不可能 (0点)
整容	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0点)
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) (10点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5点) <input type="checkbox"/> 3. 全介助または不可能 (0点)
入浴	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (5点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0点)
歩行	<input type="checkbox"/> 1. 45m以上の歩行、補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わず (15点) <input type="checkbox"/> 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10点) <input type="checkbox"/> 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 (5点) <input type="checkbox"/> 4. 上記以外 (0点)

階段昇降	<input type="checkbox"/> 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10 点) <input type="checkbox"/> 2. 介助または監視を要する (5 点) <input type="checkbox"/> 3. 不能 (0 点)
着替え	<input type="checkbox"/> 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10 点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える (5 点) <input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0 点)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 (10 点) <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む (5 点) <input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0 点)
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能 (10 点) <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む (5 点) <input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0 点)
合計点数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> /100 点

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 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
	車椅子とベッド間の移動	<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
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<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
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	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
	排尿コントロール	<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	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名												印 ※自筆または押印のこと
記載年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日

- ・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です。)
- ・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か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26年11月12日健発1112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。