

## 036 表皮水疱症

## ■ 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"/>	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"/>							
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

診断

<input type="checkbox"/> 1. 単純型	<input type="checkbox"/> 2. 接合部型	<input type="checkbox"/> 3. 優性栄養障害型
<input type="checkbox"/> 4. 劣性栄養障害型	<input type="checkbox"/> 5. キンドラー症候群	

A. 検査所見

1. 臨床検査事項		
軽微な機械的刺激により皮膚 (ときには粘膜)に容易に水疱を生ずる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明	
2. 病理組織学的診断項目		
a. 水疱部	水疱初発位置	<input type="checkbox"/> 1. 表皮内 <input type="checkbox"/> 2. 接合部 <input type="checkbox"/> 3. 真皮内
	基底細胞・有棘細胞の 空胞変性	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
b. 非水疱部	係留線維の減少	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	半デスモソームの減少	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	基底膜の重層化	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

c. 蛍光抗体法	ラミニン 332	<input type="checkbox"/> 1. 消失	<input type="checkbox"/> 2. 減弱	<input type="checkbox"/> 3. 普通	<input type="checkbox"/> 4. 不明
	XVII 型コラーゲン	<input type="checkbox"/> 1. 消失	<input type="checkbox"/> 2. 減弱	<input type="checkbox"/> 3. 普通	<input type="checkbox"/> 4. 不明
	$\alpha 6 \beta 4$ インテグリン	<input type="checkbox"/> 1. 消失	<input type="checkbox"/> 2. 減弱	<input type="checkbox"/> 3. 普通	<input type="checkbox"/> 4. 不明
	VII 型コラーゲン	<input type="checkbox"/> 1. 消失	<input type="checkbox"/> 2. 減弱	<input type="checkbox"/> 3. 普通	<input type="checkbox"/> 4. 不明

### B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 非実施
<input type="checkbox"/> 1. ケラチン 5 遺伝子	<input type="checkbox"/> 2. ケラチン 14 遺伝子	<input type="checkbox"/> 3. プレクチン遺伝子
<input type="checkbox"/> 4. COL17A1 遺伝子	<input type="checkbox"/> 5. Integrin $\alpha 6$ 遺伝子	<input type="checkbox"/> 6. Integrin $\beta 4$ 遺伝子
<input type="checkbox"/> 7. laminin332 遺伝子	<input type="checkbox"/> 8. COL7A1 遺伝子	<input type="checkbox"/> 9. Kindlin 遺伝子

### C. 鑑別診断 (新規)

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。	<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"/> 1. 水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	<input type="checkbox"/> 2. ポルフィリン症	<input type="checkbox"/> 3. 尋常性天疱瘡	
<input type="checkbox"/> 4. 水疱性類天疱瘡	<input type="checkbox"/> 5. 疱疹状皮膚炎	<input type="checkbox"/> 6. 伝染性膿痂疹	
<input type="checkbox"/> 7. 中毒性表皮剥離症	<input type="checkbox"/> 8. 亜鉛欠乏による陽性肢端皮膚炎	<input type="checkbox"/> 9. 色素失調症	
<input type="checkbox"/> 10. 薬剤による水疱症	<input type="checkbox"/> 11. 感染による水疱症	<input type="checkbox"/> 12. 光線過敏による水疱症	
<input type="checkbox"/> 13. 自己免疫による水疱症	<input type="checkbox"/> 14. 亜鉛欠乏による水疱症	<input type="checkbox"/> 15. 重症魚鱗癬による水疱症	
<input type="checkbox"/> 16. 皮膚萎縮症による水疱症	<input type="checkbox"/> 17. その他		

<診断のカテゴリー>

1. 表皮水疱症の診断基準	
Definite : A-1. および「発症と経過」1. に該当し、C-1~16. の疾病を除外でき、かつA-2a. 水疱初発位置は表皮内、接合部または真皮内いずれかに一定していることを満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
2. 表皮水疱症の5大病型診断基準	
<input type="checkbox"/> 単純型：水疱初発位置が表皮内の場合	
<input type="checkbox"/> 接合部型：水疱初発位置が接合部の場合	
<input type="checkbox"/> 水疱初発位置が真皮内である場合 <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 優性栄養障害型：家族内に患者が2人以上発生している場合で、親子関係にある場合</li> <li><input type="checkbox"/> 劣性栄養障害型：家族内に患者が2人以上発生している場合で、同胞関係にある場合</li> <li><input type="checkbox"/> 劣性栄養障害型：家族内に患者が1人のみ（孤発例）の場合で、指間癒着が著しい場合</li> <li><input type="checkbox"/> 判定が困難な場合：家族内に患者が1人のみ（孤発例）の場合で、著しい指間癒着が認められない場合、もしくは乳幼児のため判定が困難な場合             <ul style="list-style-type: none"> <li>(ア) 患者ならびに両親の血液 DNA の VII 型コラーゲン (COL7A1) 遺伝子検査                 <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 優性栄養障害型：患者のみに認める    <input type="checkbox"/> 劣性栄養障害型：患者および両親に認める</li> </ul> </li> <li>(イ) 遺伝子検査が実施できない場合、患児年齢3~5歳に達し、症状が完成するのを待ってから鑑別診断を行う                 <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 1. 該当                                    <input type="checkbox"/> 2. 非該当</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul>	
<input type="checkbox"/> キンドラー症候群：水疱形成部位が表皮内、接合部、真皮内のいずれの場合でも、皮膚所見で進行性の多型皮膚萎縮症状や光線過敏症があり、組織学的所見で基底膜の重層化を確認した場合	

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

■ 発症と経過

1. 乳幼児期に発症（原則として）	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 経過			
経過の状態	<input type="checkbox"/> 1. 治癒	<input type="checkbox"/> 2. 軽快	<input type="checkbox"/> 3. 不変
	<input type="checkbox"/> 4. 徐々に悪化	<input type="checkbox"/> 5. 急速に悪化	<input type="checkbox"/> 6. その他

■ 重症度分類に関する事項

症状スコア

皮膚症状				
重症度スコア	3点	2点	1点	0点
皮膚水疱の新生	<input type="checkbox"/> 連日	<input type="checkbox"/> 1週間に数個	<input type="checkbox"/> 1か月に数個以下	<input type="checkbox"/> なし
粘膜水疱の新生	<input type="checkbox"/> 連日	<input type="checkbox"/> 1週間に数個	<input type="checkbox"/> 1か月に数個以下	<input type="checkbox"/> なし
潰瘍・びらん の面積	<input type="checkbox"/> 2%以上	<input type="checkbox"/> 0.5~2%	<input type="checkbox"/> 0.5%以下	<input type="checkbox"/> なし
哺乳障害 (乳児)	<input type="checkbox"/> 常時困難	<input type="checkbox"/> 頻回困難	<input type="checkbox"/> まれに困難	<input type="checkbox"/> なし
爪甲変形・脱落	<input type="checkbox"/> 全指趾	<input type="checkbox"/> 10指趾以上	<input type="checkbox"/> 10指趾未満	<input type="checkbox"/> なし
半年以上続く 潰瘍	<input type="checkbox"/> 2つ以上あり	<input type="checkbox"/> 1つあり	<input type="checkbox"/> 過去にあり	<input type="checkbox"/> なし
搔破による 症状悪化	<input type="checkbox"/> 連日	<input type="checkbox"/> 1週間に数日	<input type="checkbox"/> 1か月に数日以下	<input type="checkbox"/> なし
頭部脱毛	<input type="checkbox"/> 全体	<input type="checkbox"/> 広範囲	<input type="checkbox"/> 部分的	<input type="checkbox"/> なし
掌蹠の角化	<input type="checkbox"/> 全体	<input type="checkbox"/> 広範囲	<input type="checkbox"/> 部分的	<input type="checkbox"/> なし
瘢痕形成	<input type="checkbox"/> 関節拘縮を伴う	<input type="checkbox"/> 肥厚性瘢痕	<input type="checkbox"/> 萎縮性瘢痕	<input type="checkbox"/> なし
手指や足趾 の癒着	<input type="checkbox"/> 棍棒状	<input type="checkbox"/> DIP(遠位指節間 関節)まで	<input type="checkbox"/> PIP(近位指節間 関節)まで	<input type="checkbox"/> なし
皮膚症状スコア	<input type="text"/> <input type="text"/> 点			
合併症				
重症度スコア	3点	2点	1点	0点
歩行障害	<input type="checkbox"/> 車椅子使用	<input type="checkbox"/> 歩行が困難	<input type="checkbox"/> 走行が困難	<input type="checkbox"/> なし
開口障害(開口時 の切歯間距離)	<input type="checkbox"/> 10mm 未満	<input type="checkbox"/> 10~19mm	<input type="checkbox"/> 20~30mm	<input type="checkbox"/> なし
歯牙形成不全	<input type="checkbox"/> すべて	<input type="checkbox"/> 半分以上	<input type="checkbox"/> 数本	<input type="checkbox"/> なし
眼瞼癒着	<input type="checkbox"/> 開眼時疼痛あり	<input type="checkbox"/> 開眼制限あり	<input type="checkbox"/> 開眼制限なし	<input type="checkbox"/> なし
眼瞼外反	<input type="checkbox"/> 閉眼不能	<input type="checkbox"/> 閉眼障害あり	<input type="checkbox"/> 閉眼障害なし	<input type="checkbox"/> なし
角膜混濁・翼状片	<input type="checkbox"/> 本が読めない	<input type="checkbox"/> 視力障害あり	<input type="checkbox"/> 視力障害なし	<input type="checkbox"/> なし
食道狭窄	<input type="checkbox"/> 水分摂取困難	<input type="checkbox"/> 固形物摂取困難	<input type="checkbox"/> 軽度嚥下障害	<input type="checkbox"/> なし

心不全	<input type="checkbox"/> 安静時動悸 息切れ	<input type="checkbox"/> 歩行時動悸 息切れ	<input type="checkbox"/> 運動時動悸 息切れ	<input type="checkbox"/> なし
貧血 (Hb g/dL)	<input type="checkbox"/> 5.0 未満	<input type="checkbox"/> 5.0~9.9	<input type="checkbox"/> 10 以上	<input type="checkbox"/> なし
低栄養 (Alb g/dL)	<input type="checkbox"/> 2.0 未満	<input type="checkbox"/> 2.0~2.9	<input type="checkbox"/> 3.0 以上	<input type="checkbox"/> なし
蛋白尿	<input type="checkbox"/> 尿蛋白 4+以上	<input type="checkbox"/> 尿蛋白 3+	<input type="checkbox"/> 尿蛋白 2+以下	<input type="checkbox"/> なし
合併症スコア	<input type="text"/> <input type="text"/> 点			
症状スコアの 合計点	<input type="text"/> <input type="text"/> 点			
	<input type="checkbox"/> 軽症 : 3 点以下 <input type="checkbox"/> 中等症 : 4~7 点 <input type="checkbox"/> 重症 : 8 点以上			
絶対重症項目				
次のいずれかに該当する場合は症状スコアに関わらず重症とする				
<input type="checkbox"/> ヘルリッツ型表皮水疱症の確定診断がついている (ラミニン 332 (ラミニン 5) 蛋白の完全欠損または同遺伝子の蛋白完全欠損型変異を証明)				
<input type="checkbox"/> 家族 (2 親等以内) にヘルリッツ型表皮水疱症の罹患者がいる				
<input type="checkbox"/> 幽門閉鎖を合併する				
<input type="checkbox"/> 筋ジストロフィー合併型の確定診断がついている (プレクチン蛋白の完全欠損または同遺伝子の蛋白完全欠損型変異を証明)				
<input type="checkbox"/> 家族 (2 親等以内) に筋ジストロフィー合併型表皮水疱症の罹患者がいる				
<input type="checkbox"/> 重症劣性栄養障害型の確定診断がついている (VII 型コラーゲン蛋白の完全欠損または同遺伝子の完全欠損型変異を証明)				
<input type="checkbox"/> 家族 (2 親等以内) に重症劣性栄養障害型表皮水疱症の罹患者がいる				
<input type="checkbox"/> 有棘細胞癌の合併またはその既往がある				
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない				

■ 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。