

# 臨床調査個人票 019-14. ライツゾーム病-Maroteaux-Lamy症候群(新規)

## ■基本情報

|                |   |       |                |
|----------------|---|-------|----------------|
| <b>氏名</b>      |   |       |                |
| 姓(漢字)          | 名(漢字)   | 姓(かな) | 名(かな)          |
| <b>住所</b>      |   |       |                |
| 郵便番号           | 住所  |       |                |
| <b>生年月日等</b>   |   |       |                |
| 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)    |
| <b>家族歴</b>     |   |       |                |
| 近親者の発症者の有無     | 1.あり 2.なし 3.不明<br>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)<br>8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他 続柄 |       |                |
| 両親の近親結婚        | 1.あり 2.なし 3.不明 詳細:  |       |                |
| <b>発病時の状況</b>  |   |       |                |
| 発症年月           | 西暦  | 年 月   |                |
| <b>社会保障</b>    |   |       |                |
| 介護認定           | 1.要介護 2.要支援 3.なし  |       | 要介護度 1 2 3 4 5 |
| <b>生活状況</b>    |   |       |                |
| 移動の程度          | 1.歩き回るのが問題はない 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   |       |                |
| <b>連絡事項</b>    |   |       |                |
|                |   |       |                |

■臨床所見

|             |                              |                 |                              |
|-------------|------------------------------|-----------------|------------------------------|
| <b>実施時期</b> |                              |                 |                              |
| 西暦 年 月      |                              |                 |                              |
| <b>理学所見</b> |                              |                 |                              |
| 身長          | cm                           | 体重              | kg                           |
| 脈拍          | 回/分                          | 体温              | 度                            |
| 拡張期血圧       | mmHg                         | 収縮期血圧           | mmHg                         |
| <b>外観</b>   |                              |                 |                              |
| 特徴的な顔つき     | 1.あり 2.なし                    | 低身長             | 1.あり 2.なし 身長 cm              |
| 骨関節異常       | 1.あり 2.なし                    |                 |                              |
| <b>消化器</b>  |                              |                 |                              |
| 肝脾腫         | 1.あり 2.なし                    | 臍ヘルニア           | 1.あり 2.なし                    |
| <b>心臓</b>   |                              |                 |                              |
| 心雑音         | 1.あり 2.なし                    | 心肥大             | 1.あり 2.なし                    |
| <b>視覚</b>   |                              |                 |                              |
| 角膜混濁        | 1.あり 2.なし                    | 白内障             | 1.あり 2.なし 部<br>位1.右 2.左 3.両側 |
| 視神経萎縮       | 1.あり 2.なし 部<br>位1.右 2.左 3.両側 | cherry red spot | 1.あり 2.なし 部<br>位1.右 2.左 3.両側 |
| <b>呼吸器</b>  |                              |                 |                              |
| 咳嗽・喀痰       | 1.あり 2.なし                    |                 |                              |
| <b>聴覚</b>   |                              |                 |                              |
| 聴力低下        | 1.あり 2.なし 3.未実施              | 右 dB 左 dB       |                              |
| <b>筋力</b>   |                              |                 |                              |
| 筋緊張低下       | 1.あり 2.なし                    | 筋緊張亢進           | 1.あり 2.なし 種類 1.痙縮 2.強剛       |
| 筋萎縮・筋力低下    | 1.あり 2.なし                    |                 |                              |
| <b>神経</b>   |                              |                 |                              |
| 痙攣          | 1.あり 2.なし                    | ミオクローヌス         | 1.あり 2.なし                    |
| ジストニア       | 1.あり 2.なし                    | 小脳失調            | 1.あり 2.なし                    |
| 眼球運動障害      | 1.あり 2.なし                    |                 |                              |
| <b>精神</b>   |                              |                 |                              |
| 精神運動発達遅滞    | 1.あり 2.なし                    | 退行              | 1.あり 2.なし                    |
| 行動異常        | 1.あり 2.なし                    | 精神症状            | 1.あり 2.なし 3.不明               |
| 知能障害        | 1.あり 2.なし 3.不明               |                 |                              |
| <b>その他</b>  |                              |                 |                              |
| 易感染性        | 1.あり 2.なし                    |                 |                              |

■検査所見

|                        |   |  |  |
|------------------------|---|--|--|
| <b>病型</b>              |   |  |  |
| 病型                     | 1.重症型 2.軽症型   |  |  |
| <b>酵素活性の低下</b>         |   |  |  |
| arylsulfatase B の活性測定  | 1.実施 2.未実施<br>検体1.白血球 2.培養皮膚線維芽細胞 3.その他 その他<br>低下1.あり 2.なし 活性値 正常値(白) 正常値(至) 単位 |  |  |
| <b>遺伝子変異</b>           |   |  |  |
| arylsulfatase B 遺伝子の変異 | 1.あり 2.なし 3.未実施   |  |  |
| <b>中間代謝産物の蓄積</b>       |   |  |  |
| DSの尿中排泄異常              | 1.あり 2.なし 3.未実施   |  |  |

■鑑別診断

|               |                              |
|---------------|------------------------------|
| <b>鑑別可能疾患</b> |                              |
| 乳幼児期発症例       | 1.その他の先天性代謝異常症 2.先天奇形症候群     |
| 成人発症例         | 1.脊髄小脳変性症 2.運動ニューロン疾患 3.精神疾患 |

■重症度

|                    |  |
|--------------------|--|
| <b>ライソゾーム病の重症度</b> |  |
| 乳幼児型               | 1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50)<br>4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要<br>大島分類 |
| 若年・成人型             | 1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常生活自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱)<br>4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要<br>大島分類          |

■治療その他

| 酵素補充療法           |   |        |           |
|------------------|---|--------|-----------|
| 実施有無             | 1.あり 2.なし   |        |           |
| 実施期間（自）          | 西暦  | 年      | 月         |
| 実施期間（至）          | 西暦  | 年      | 月         |
| 実施施設             |   |        |           |
| 治療効果             | 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明   |        |           |
| 骨髄移植             |   |        |           |
| 実施有無             | 1.あり 2.なし   |        |           |
| 実施時期             | 西暦  | 年      | 月         |
| 実施施設             |   |        |           |
| 治療効果             | 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明   |        |           |
| その他の疾患特異的治療      |   |        |           |
| 有無               | 1.あり 2.なし   |        |           |
| 実施期間（自）          | 西暦  | 年      | 月         |
| 実施期間（至）          | 西暦  | 年      | 月         |
| 内容               |   |        |           |
| 治療効果             | 1.改善 2.不変 3.悪化 4.不明   |        |           |
| 栄養と呼吸            |   |        |           |
| 鼻腔栄養             | 1.実施 2.未実施  | 導入日    | 西暦 年 月 日  |
| 胃瘻               | 1.実施 2.未実施  | 導入日    | 西暦 年 月 日  |
| 気管切開             | 1.実施 2.未実施  | 導入日    | 西暦 年 月 日  |
| 人工呼吸器            | 1.実施 2.未実施  | 導入日    | 西暦 年 月 日  |
| 人工呼吸器（使用者のみ詳細記入） |   |        |           |
| 使用の有無            | 1.あり 2.なし   |        |           |
| 以下 有の場合<br>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1.自立 2.部分介助 3.全介助<br>椅子とベッド間の移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助<br>整容1.自立 2.部分介助 3.全介助<br>トイレ動作1.自立 2.部分介助 3.全介助<br>入浴1.自立 2.部分介助 3.全介助<br>移動1.自立 2.軽度の介助 3.部分介助 4.全介助<br>階段昇降1.自立 2.部分介助 3.全介助<br>更衣1.自立 2.部分介助 3.全介助<br>排便コントロール1.自立 2.部分介助 3.全介助<br>排尿コントロール1.自立 2.部分介助 3.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   | <input type="text"/> 印 記載年月日：平成 年 月 日 |

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと  
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「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。 Ver.141107