

臨床調査個人票 019-28. ライソゾーム病-遊離シアル酸蓄積症(新規)

■ 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 続柄		
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		
連絡事項			

■ 臨床所見

実施時期			
西暦 年 月			
理学所見			
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
外観			
特徴的な顔つき	1. あり 2. なし	骨関節異常	1. あり 2. なし
消化器			
肝脾腫	1. あり 2. なし		
視覚			
角膜混濁	1. あり 2. なし	白内障	1. あり 2. なし 部位1. 右 2. 左 3. 両側
呼吸器			
咳嗽・喀痰	1. あり 2. なし		
聴覚			
聴力低下	1. あり 2. なし 3. 未実施 右 dB 左 dB		
筋力			
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		
神経			
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		
精神			
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		
その他			
易感染性	1. あり 2. なし		

■ 検査所見

病型				
病型	1. 乳児型（重症型） 2. 中間型 3. Salla型（軽症型）			
ノイラミニダーゼ活性				
1. 実施 2. 未実施				
検体1. 白血球 2. 培養皮膚線維芽細胞 3. その他 その他				
低下1. あり 2. なし 活性値 正常値（自） 正常値（至） 単位				
遺伝子変異				
SLC17A5（シアリン）遺伝子変異	1. あり 2. なし 3. 未実施			
中間代謝産物の蓄積				
尿中遊離シアル酸の異常排泄	1. あり 2. なし 3. 未実施			
リンパ球の空胞化	1. あり 2. なし 3. 未実施			
病理検査（角膜）異常	1. あり 2. なし 3. 未実施			

■ 鑑別診断

鑑別可能疾患	
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

ライソゾーム病の重症度	
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） 4. 高度の遅れ（DQ<35） 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 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） 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類

■ 治療その他

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 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 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 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 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	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。
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。
- ※自筆または押印のこと