

019-10 ライソゾーム病

(ムコ多糖症Ⅰ型)

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号								
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
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 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
家族歴	☐ 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 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
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

診断

病型	☐ 1. ハーラー病 ☐ 2. ハーラー／シェイエ病 ☐ 3. シェイエ病
----	--

A. 主要所見

理学所見	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	実施日	西暦 年 月		
	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
特徴的な顔つき	☐ 1. あり ☐ 2. なし	低身長	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
骨関節異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	胎児水腫	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
肝脾腫	☐ 1. あり ☐ 2. なし	臍ヘルニア	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
心雑音	☐ 1. あり ☐ 2. なし	心肥大	☐ 1. あり ☐ 2. なし	

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		
視神経萎縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	部位	☐ 1. 右 ☐ 2. 左 ☐ 3. 両側		
cherry red spot	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	部位	☐ 1. 右 ☐ 2. 左 ☐ 3. 両側		
咳嗽・喀痰	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
聴力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	右	dB	左	dB
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	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	易感染性	☐ 1. あり ☐ 2. なし	

1. 酵素活性の低下										
α-L-iduronidase の活性低下	☐ 1. あり			☐ 2. なし			☐ 3. 未実施			
	活性値									
	単位記入									
	正常値	(自)								
		(至)								
	基質名	☐ 1. 4 MU 基質			☐ 2. 天然基質			☐ 3. その他		
	検体	☐ 1. 白血球			☐ 2. 培養皮膚線維芽細胞			☐ 3. その他		
実施日	西暦					年			月	
2. 中間代謝産物の蓄積										
DS の尿中排泄異常	☐ 1. あり			☐ 2. なし			☐ 3. 未実施			
HS の尿中排泄異常	☐ 1. あり			☐ 2. なし			☐ 3. 未実施			
3. その他の補助診断情報										
病理検査（白血球他）異常	☐ 1. あり			☐ 2. なし			☐ 3. 未実施			

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施	☐ 2. 非実施
☐ α -L-iduronidase 遺伝子		

D. 鑑別診斷

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
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			

＜診断のカテゴリー＞

Definite: B-1 または C の遺伝子変異を認め、D の全疾病を除外できる なお、B-2、3 は Definite の参考とする	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
--	--------------------------------	---------------------------------

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

■ 治療その他

酵素補充療法	
実施有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし
治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
実施施設	
骨髄移植	
実施有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし
治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
実施時期	西暦 年 月
実施施設	
その他の疾患特異的治療	
実施有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし
治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	

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

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度 : 以下のいずれかに該当する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
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	
	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

■ 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. 気管切開孔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	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立	☐ 軽度介助	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立	☐ 軽度介助	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 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 ※自筆または押印のこと											
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			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 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。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・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。