

019-31 ライソゾーム病  
(シスチン症)

## ■ 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"/> <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

診断

病型	<input type="checkbox"/> 1. 腎型 <input type="checkbox"/> 2. 中間型 <input type="checkbox"/> 3. 非腎型（眼型）
----	--

A. 主要所見

理学所見	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施			
	実施日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月		
	身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
	脈拍	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 回/分	体温	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> 度
	拡張期血圧	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mmHg	収縮期血圧	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mmHg
特徴的な顔つき	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	低身長	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
骨関節異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	被角血管腫	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
肝脾腫	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	臍ヘルニア	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
嘔吐・下痢	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	心雑音	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	

心肥大	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	角膜混濁	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
白内障	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	部位	<input type="checkbox"/> 1. 右 <input type="checkbox"/> 2. 左 <input type="checkbox"/> 3. 両側	
視神経萎縮	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	部位	<input type="checkbox"/> 1. 右 <input type="checkbox"/> 2. 左 <input type="checkbox"/> 3. 両側	
cherry red spot	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	部位	<input type="checkbox"/> 1. 右 <input type="checkbox"/> 2. 左 <input type="checkbox"/> 3. 両側	
咳嗽・喀痰	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	腎機能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
聴力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	右	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> dB	左
筋緊張低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
筋緊張亢進	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	種類	<input type="checkbox"/> 1. 痙縮 <input type="checkbox"/> 2. 強剛	
筋萎縮・筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	痙攣	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
ミオクローヌス	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	ジストニア	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
小脳失調	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	眼球運動障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
精神運動発達遅滞	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	退行	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
行動異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	精神症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
知能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	易感染性	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし

**B. 検査所見** \*小数点も1文字として記入する

1. 中間代謝産物の蓄積			
白血球中のシスチン濃度上昇	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 未実施
2. その他の補助診断情報			
病理検査（骨髄）異常	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 未実施

**C. 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"/> CTNS 遺伝子		

**D. 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☑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
乳幼児期発症例	<input type="checkbox"/> 1. その他の先天性代謝異常症	<input type="checkbox"/> 2. 先天奇形症候群	
成人発症例	<input type="checkbox"/> 1. 脊髄小脳変性症	<input type="checkbox"/> 2. 運動ニューロン疾患	<input type="checkbox"/> 3. 精神疾患

<診断のカテゴリー>

Definite : Cの遺伝子変異を認め、Dの全疾病を除外できる。 なお、B-1、2はDefiniteの参考とする。	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
実施施設	

骨髄又は臓器移植	
実施有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
実施時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
実施施設	

その他の疾患特異的治療	
実施有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
実施期間 (自)	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
実施期間 (至)	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
内容	

栄養と呼吸	
鼻腔栄養	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	導入日 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
胃瘻	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	導入日 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
気管切開	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	導入日 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

■ 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	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
乳幼児型	<input type="checkbox"/> 1. ほぼ月齢 (年齢) 相当の活動可能 <input type="checkbox"/> 2. 月齢 (年齢) に比し、軽度の遅れ <input type="checkbox"/> 3. 中等度の遅れ (DQ=35~50) <input type="checkbox"/> 4. 高度の遅れ (DQ<35) <input type="checkbox"/> 5. 寝たきり、医療的ケアが必要

若年・ 成人型	<input type="checkbox"/> 1. 就労（就学）可能	<input type="checkbox"/> 2. 就労（就学）不能、日常生活自立
	<input type="checkbox"/> 3. 部分介助（食事、入浴、着脱）	<input type="checkbox"/> 4. 全介助、入院、入所が必要
	<input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. あり						
開始時期	西暦	<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"/> 全介助		
		<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"/> 全介助		
		<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
診断年月日	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。
- 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。