

## 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症

## ■ 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"/>					
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

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : A-1とA-2を満たし、A-3、A-4、A-5のいずれかを満たし、C. 遺伝学的検査で異常を認める
<input type="checkbox"/> Probable : A-1とA-2を満たし、A-3、A-4、A-5のいずれかを満たし、B-1とB-2を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外し、C. 遺伝学的検査で異常を認めないまたは遺伝学的検査が未実施
<input type="checkbox"/> Possible : A-1とA-2を満たし、A-3、A-4、A-5のいずれかを満たし、B-1またはB-2を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外できる
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

■ 診断基準に関する事項：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良い病型

病型	<input type="checkbox"/> 1) 1型 (FIC1 病) <input type="checkbox"/> 2) 2型 (BSEP 病) <input type="checkbox"/> 3) 3型 (MDR3 病)
	<input type="checkbox"/> 4) 4型 <input type="checkbox"/> 5) 5型 <input type="checkbox"/> 6) その他の型 *その他の型を選択の場合、以下に記入
	その他の型の内容

**A. 主要所見**

1. 遷延する黄疸、白色便、脂肪便	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 肝腫大	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 体重増加不良、低身長	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 著明な瘙癢感	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
5. 鼻出血などの出血傾向、貧血	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明

**B. 検査所見** \*小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

血液検査			
1. 直接ビリルビン値、総胆汁酸、AST、ALT が高値	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 1型および2型はAST・ALTの高値にもかかわらずγ-GTPが正常または軽度高値 <input type="checkbox"/> b. 3型はγ-GTPが高値			
測定日	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		
直接ビリルビン	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	総胆汁酸	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> μmol/L
AST	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L	ALT	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L
γ-GTP	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L		
肝生検			
2. 肝生検で以下の所見が認められる	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
(光学顕微鏡所見)			
<input type="checkbox"/> a. 1型では胆汁うっ滞が小葉間胆管よりも毛細胆管が認められやすい <input type="checkbox"/> b. 2型では巨細胞性肝炎が特徴的であり、BSEP 蛋白が免疫染色で観察されない。早期より肝硬変像を呈する			
(電子顕微鏡所見)			
<input type="checkbox"/> a. 1型では毛細胆管内に Byler' s bile が時に見られる <input type="checkbox"/> b. 2型では胆汁は無構造			

**C. 遺伝学的検査**

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. 検査範囲内異常なし	<input type="checkbox"/> 3. 検査未実施
<input type="checkbox"/> 1. ATP8B1	<input type="checkbox"/> 2. ABCB11	<input type="checkbox"/> 3. ABCB4	<input type="checkbox"/> 4. TJP2
<input type="checkbox"/> 6. MYO5B			<input type="checkbox"/> 5. NR1H4

**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
<input type="checkbox"/> 1. 胆道閉鎖症	<input type="checkbox"/> 2. アラジール症候群	<input type="checkbox"/> 3. シトリン欠損症	
<input type="checkbox"/> 4. 先天性胆汁酸代謝異常症	<input type="checkbox"/> 5. 新生児ヘモクロマトーシス	<input type="checkbox"/> 6. ニーマンピック病C型	
<input type="checkbox"/> 7. 新生児硬化性胆管炎	<input type="checkbox"/> 8. ミトコンドリア肝症		
<input type="checkbox"/> 9. ductal plate malformation などの発生異常	<input type="checkbox"/> 10. 内分泌疾患または染色体疾患		

**■ 重症度分類に関する事項：直近6か月間で最も悪い状態を記載**

**重症度判定**

因子／重症度	軽快者	重症度 1	重症度 2	重症度 3
胆汁うっ滞	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	/	
易出血性	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	<input type="checkbox"/> 2+	<input type="checkbox"/> 3+
皮膚掻痒	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	<input type="checkbox"/> 2+	<input type="checkbox"/> 3+
成長障害	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	<input type="checkbox"/> 2+	<input type="checkbox"/> 3+
肝機能・血液データ	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	<input type="checkbox"/> 2+	<input type="checkbox"/> 3+
肝機能・症状	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	<input type="checkbox"/> 2+	<input type="checkbox"/> 3+
身体活動制限	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	<input type="checkbox"/> 2+	<input type="checkbox"/> 3+

**1) 胆汁うっ滞に関する事項**

(1+) 持続的な顕性黄疸を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
-------------------	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

**2) 易出血性**

<input type="checkbox"/> (1+) 出血傾向、貧血のうち一つまたは複数認めるが、治療を要しない
<input type="checkbox"/> (2+) 出血傾向、貧血のうち治療を必要とするものを一つまたは複数認める
<input type="checkbox"/> (3+) 治療に抵抗し、対症療法として輸血を要する

### 3) 皮膚癢痒

<input type="checkbox"/> (1+) 下記の1程度の痒み <input type="checkbox"/> (2+) 下記の2または3程度の痒み <input type="checkbox"/> (3+) 下記の4程度の痒み	
<input type="checkbox"/> なし (0)	(日中) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない (夜間) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない
<input type="checkbox"/> 軽微 (1)	(日中) 時にムズムズするが、特にかかなくても我慢できる (夜間) 就寝時わずかに痒いが、特に意識してかくほどでもない。よく眠れる
<input type="checkbox"/> 軽度 (2)	(日中) 時には手がいき、軽くかく程度。一度おさまり、あまり気にならない (夜間) 多少、痒みはあるが、かけばおさまる。痒みのために目が覚めることはない
<input type="checkbox"/> 中等度 (3)	(日中) 痒くなり、人前でもかく。痒みのためにイライラし、たえずかいている (夜間) 痒くて目が覚める。ひとかきすると一応は眠れるが、無意識のうちに眠りながらかく
<input type="checkbox"/> 高度 (4)	(日中) いてもたってもいられない痒み。かいてもおさまらずますます痒くなり仕事も勉強も手につかない (夜間) 痒くてほとんど眠れない。しょっちゅうかいているが、かくとますます痒みが強くなる

### 4) 成長障害

<input type="checkbox"/> (1+) 身長SDスコアが-1.5SD以下
<input type="checkbox"/> (2+) 身長SDスコアが-2SD以下
<input type="checkbox"/> (3+) 身長SDスコアが-2.5SD以下

### 5) 肝機能障害の評価

#### ①血液データ

<input type="checkbox"/> (1+) 下記の血液検査の中等度異常が1系列のみ認められる <input type="checkbox"/> (2+) 下記の血液検査の中等度異常が2系列のみ認められる <input type="checkbox"/> (3+) 下記の血液検査の高度異常が1系列のみ認められる		
検査項目	中等度異常	高度異常
血清総ビリルビン (mg/dL)	<input type="checkbox"/> 2.0 以上 3.0 以下	<input type="checkbox"/> 3.0 超
血清アルブミン (g/dL) (BCG 法)	<input type="checkbox"/> 3.0 以上 3.5 以下	<input type="checkbox"/> 3.0 未満
血小板数 ( $\times 10^4/\mu\text{L}$ )	<input type="checkbox"/> 5 以上 10 未満	<input type="checkbox"/> 5 未満
プロトロンビン時間 (PT) (%)	<input type="checkbox"/> 40 以上 70 以下	<input type="checkbox"/> 40 未満

血液検査	
検査年月日	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
血清総ビリルビン	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL
血清アルブミン	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/dL
血小板数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> $\times 10^4/\mu\text{L}$
プロトロンビン時間 (PT)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %

②症状

<input type="checkbox"/> (1+) 下記の腹水または脳症を認めない <input type="checkbox"/> (2+) 下記の腹水または脳症の中等度異常を認める <input type="checkbox"/> (3+) 下記の腹水または脳症の高度異常を認める	
腹水	<input type="checkbox"/> ない <input type="checkbox"/> 腹水あり (中等度異常) <input type="checkbox"/> 難治性腹水あり (高度異常)
脳症	<input type="checkbox"/> ない <input type="checkbox"/> I 度 (中等度異常) <input type="checkbox"/> II 度以上 (高度異常)

6) 身体活動制限 (performance status)

<input type="checkbox"/> (1+) 下記のイに該当する <input type="checkbox"/> (2+) 下記のウまたはエに該当する <input type="checkbox"/> (3+) 下記のオに該当する	
<input type="checkbox"/> ア	無症状で社会活動ができ、制限を受けることなく、発病前と同等にふるまえる
<input type="checkbox"/> イ	軽度の症状があり、肉体労働は制限を受けるが、歩行、軽労働や座業はできる 例えば、軽い家事、事務など
<input type="checkbox"/> ウ	歩行やみのまわりのことはできるが、時に少し介助が必要なこともあり、軽労働はできないが、日中の50%以上は起居している
<input type="checkbox"/> エ	身のまわりのある程度のことではできるが、しばしば介助が必要で、日中の50%以上は就床しており、自力では屋外への外出等がほぼ不可能となった
<input type="checkbox"/> オ	身のまわりのこともできず、常に介助を必要とし、終日就床を強いられ、活動の範囲がおおむねベッド周辺に限られる

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*500文字以内かつ14行以内

--

■ その他の事項

ア. 発症と経過

合併症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 *ありの場合、以下に記入	
	合併症名	

イ. 治療その他

ウルソデオキシコール酸投与	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	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
フェノバルビタール投与	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	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
リファンピシン投与	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	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
必須脂肪酸強化 MCT フォーミュラ (MCT ミルク) の利用	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	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
胆汁瘻造設術	<input type="checkbox"/> 1. 内胆汁瘻造設 <input type="checkbox"/> 2. 外胆汁瘻造設 <input type="checkbox"/> 3. 未実施	
	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
肝移植	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	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
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 *実施の場合、以下に記入	
	治療名	
	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

■ 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"/> 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												
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。