

160 先天性魚鱗癬

■ 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

先天性魚鱗癬の細分類

<input type="checkbox"/> 細分類 1：ケラチン症性魚鱗癬	<input type="checkbox"/> 細分類 2：道化師様魚鱗癬
<input type="checkbox"/> 細分類 3：道化師様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬	<input type="checkbox"/> 細分類 4：魚鱗癬症候群

A. 症状

臨床的に、出生時から新生児期に、全身、または、広い範囲の皮膚が厚い角質物質で覆われている	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
--	---

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

皮膚病理検査にて表皮角層の肥厚を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
---------------------	---

C. 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"/> 後天性魚鱗癬 <input type="checkbox"/> 皮膚リンパ腫 <input type="checkbox"/> 魚鱗癬以外の疾患に続発する紅皮症 <input type="checkbox"/> 尋常性魚鱗癬等の出生時・新生児期に症状を認めない遺伝性魚鱗癬	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施			
	<input type="checkbox"/> ABCA12	<input type="checkbox"/> TGM1	<input type="checkbox"/> ALOX12B	<input type="checkbox"/> ALOXE3	<input type="checkbox"/> CYP4F22
	<input type="checkbox"/> NIPAL4	<input type="checkbox"/> PNPLA1	<input type="checkbox"/> CERS3	<input type="checkbox"/> KRT1	<input type="checkbox"/> KRT10
	<input type="checkbox"/> KRT2	<input type="checkbox"/> ALDH3A2 (FALDH)	<input type="checkbox"/> ABHD5 (CGI-58)	<input type="checkbox"/> SUMF1	
	<input type="checkbox"/> SPINK5	<input type="checkbox"/> ERCC2	<input type="checkbox"/> ERCC3	<input type="checkbox"/> GJB2	<input type="checkbox"/> STS
	<input type="checkbox"/> MBTPS2	<input type="checkbox"/> EBP	<input type="checkbox"/> NSDHL		

<診断のカテゴリー>

Definite : AおよびBを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの

Probable : AおよびBを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの

Possible : AおよびBを満たすもの

いずれにも該当しない

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

■ 重症度分類に関する事項

魚鱗癬重症度スコアシステム最終スコア=A/10+B/10+C+D+E=	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 点 (0~100点)
<input type="checkbox"/> 軽症<25点	<input type="checkbox"/> 中等症 25点以上 36点未満
	<input type="checkbox"/> 重症≥36点
A 鱗屑を認める範囲	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> % (0~100%)
B 紅班を認める範囲	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> % (0~100%)
C そう痒 VAS スコア (最近3日間の平均)	<input type="text"/> <input type="text"/> (0~10)
D 皮膚の痛み VAS スコア (最近3日間の平均)	<input type="text"/> <input type="text"/> (0~10)
E 以下の10種の症状の重症度スコアの合計	<input type="text"/> <input type="text"/> 点 (以下の10項目のスコアの合計点: 0~60点)

(1) 鱗屑：体	<input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：軽度（薄い鱗屑） <input type="checkbox"/> 3：中等度（肉眼で見える鱗屑） <input type="checkbox"/> 6：重度（厚い鱗屑）
(2) 鱗屑：頭	<input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：軽度（薄い鱗屑） <input type="checkbox"/> 3：中等度（肉眼で見える鱗屑） <input type="checkbox"/> 6：重度（厚い鱗屑）
(3) 掌蹠の角化	<input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：軽度（あまりはっきりしない程度） <input type="checkbox"/> 3：中等度（はっきりと分かる程度） <input type="checkbox"/> 6：重度（亀裂を伴う）
(4) 紅班 （最も代表的な部位）	<input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：軽度 <input type="checkbox"/> 3：中等度 <input type="checkbox"/> 6：重度
(5) 皮膚の亀裂 （掌蹠は除く）	<input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：亀裂はあるが、痛みはない（1か所のみ） <input type="checkbox"/> 3：亀裂はあるが、痛みはない（数か所） <input type="checkbox"/> 6：痛みを伴う亀裂がある（1か所、あるいは、数か所）
(6) 硬直：手	<input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：片手の2本の指には硬直あり <input type="checkbox"/> 3：片手の全ての指に硬直あり <input type="checkbox"/> 6：両手に硬直あり
(7) 硬直：足	<input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：片足の2本の趾には硬直あり <input type="checkbox"/> 3：片足の全ての趾に硬直あり <input type="checkbox"/> 6：両足に硬直あり
(8) 機能障害	<input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：頸部の回旋、前屈の障害 <input type="checkbox"/> 3：内側へ弯曲した肩 <input type="checkbox"/> 6：上肢あるいは、下肢の機能障害（部位はどこでも良い）
(9) 眼瞼	<input type="checkbox"/> 0：眼瞼外反を認めない <input type="checkbox"/> 1：上眼瞼、あるいは、下眼瞼のみの眼瞼外反がみられる <input type="checkbox"/> 3：眼瞼閉鎖不全あり（瞼が閉じることができない）：細い隙間が常に開いている <input type="checkbox"/> 6：眼瞼閉鎖不全あり（瞼が閉じることができない）：広い隙間が常に開いている
(10) 口 （口角の亀裂は除く）	<input type="checkbox"/> 0：魚鱗癬の影響はない <input type="checkbox"/> 1：軽度の口唇の突出開口（口唇の外反）を認める <input type="checkbox"/> 3：特徴的な口唇の突出開口（口唇の外反）を認める <input type="checkbox"/> 6：開口制限がある（口を十分に開くことが出来ない）

水疱形成が著しい、または道化師様魚鱗癬の場合	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. ケラチン症性魚鱗癬において、体表面積のおよそ5%以上に水疱形成を認める <input type="checkbox"/> 2. 道化師様魚鱗癬では、出生時よりほぼ全身に板状の厚い鱗屑を認め、重篤な眼瞼の外反、口唇の突出開口が見られる		

他臓器病変併存例で以下の1～5のいずれかを満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. 聴覚障害：70dB以上の感音性難聴（良聴耳で判断） <input type="checkbox"/> 2. 視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が0.3未満 <input type="checkbox"/> 3. 精神発達遅滞：IQ70未満 <input type="checkbox"/> 4. 肝障害：Child-Pugh分類でクラスBまたはクラスCに該当する <input type="checkbox"/> クラスB（中等度：7～9点） <input type="checkbox"/> クラスC（重度：10～15点） <input type="checkbox"/> 5. 四肢麻痺などの運動障害：Barthel Indexで85点以下		

Barthel Index	合計	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	点
食事	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)		
車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15)	<input type="checkbox"/> 軽度介助(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)	
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5)	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)			
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)		
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5)	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)			
歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15)	<input type="checkbox"/> 軽度介助(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)	
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 不能(0)		
着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)		
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)		
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)		

■ 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"/> <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	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。