

指定難病とすべき疾病の
臨床調査個人票

例示
暫定版

網膜色素変性症（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	都道府県コード	電話番号	
住所 1		住所 2	
生年月日等			
生年月日	西暦 年 月 日	性別	1.男 2.女
出生都道府県		出生市区町村	
出生時氏名	姓(漢字) 名(漢字)	姓(かな) 名(かな)	
発病時の状況			
発病時在住都道府県		発病年月	西暦 年 月
初診年月日	西暦 年 月 日		
社会保障			
身体障害者手帳	1.あり 2.なし 障害者等級		
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度	1.1 2.2 3.3 4.4 5.5
生活状況			
生活状況	1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 その他の内容		
日常生活	1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助		
受診状況			
1.入院 2.入院と通院半々 3.通院 4.往診あり 5.入通院なし 6.施設入所 7.その他 通院回数 回/月 その他の内容			
初回認定年月			
西暦 年 月			
連絡事項			

■診断

診断	
病型分類	1.孤発型 2.常染色体優性遺伝型 3.常染色体劣性遺伝型 4.X染色体劣性遺伝型 5.二遺伝子異常型

■発症と経過

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.兄 5.姉 6.弟 7.妹 8.祖父（父方） 9.祖母（父方） 10.祖父（母方） 11.祖母（母方） 12.いとこ 13.その他 発症者続柄（その他）
経過	
以下の自覚症状が進行性である	1.あり 2.なし 3.不明

■臨床所見

自覚症状			
夜盲	1.あり 2.なし 3.不明	視野狭窄	1.あり 2.なし 3.不明
視力低下	1.あり 2.なし 3.不明	羞明（または昼盲）	1.あり 2.なし 3.不明

■ 検査所見

眼底所見			
網膜血管狭小	1.あり 2.なし 3.不明	粗造な網膜色調	1.あり 2.なし 3.不明
骨小体様色素沈着	1.あり 2.なし 3.不明	多発する白点	1.あり 2.なし 3.不明
視神経萎縮	1.あり 2.なし 3.不明	黄斑変性	1.あり 2.なし 3.不明
網膜電図			
添付検査データの実施日	年 月 日		
結果	1.正常型 2.減弱型 3.陰性型 4.消失型		
眼底自発蛍光所見			
1.過蛍光または低蛍光 2.なし			
光干渉断層像			
中心窩におけるIS/OSの有無	1.正常 2.不連続 3.消失		
視力			
裸眼	右	左	
矯正	右	左	
視野狭窄			
添付検査データの実施日	年 月 日		
右の視野狭窄	1.あり 2.なし 内容1.求心性 2.輪状暗点 3.地図状暗点 4.中心暗点		
左の視野狭窄	1.あり 2.なし 内容1.求心性 2.輪状暗点 3.地図状暗点 4.中心暗点		
遺伝子検査			
実施有無	1.実施 2.未実施 結果		

■ 鑑別診断

鑑別診断
1.炎症性（梅毒、トキソプラズマ感染など）2.続発性（中毒性、外傷、網膜剥離など）
医療機関名
住所
医師氏名

甲状腺ホルモン不応症

■基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)
住所			
郵便番号	都道府県コード	電話番号	
住所 1		住所 2	
生年月日等			
生年月日	西暦 年 月 日	性別	1.男 2.女
出生都道府県		出生市区町村	
出生時氏名	姓(漢字) 名(漢字)	姓(かな) 名(かな)	
発病時の状況			
発病時在住都道府県		発病年月	西暦 年 月
初診年月日	西暦 年 月 日		
社会保障			
身体障害者手帳	1.あり 2.なし 障害者等級		
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度	1.1 2.2 3.3 4.4 5.5
生活状況			
生活状況	1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 その他の内容		
日常生活	1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助		
受診状況			
1.入院 2.入院と通院半々 3.通院 4.往診あり 5.入通院なし 6.施設入所 7.その他			
通院回数	回/月	その他の内容	
初回認定年月			
西暦	年	月	
連絡事項			

■診断

診断根拠	
診断根拠	

■発症と経過

病歴の概要

■臨床所見

理学所見 (治療前)			
脈拍	回/分	体温	度
拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
身長・体重等			
確診時	身長	cm	体重
現在	身長	cm	体重
主症状 (治療前)			
診断日	年 月 日		
動悸	1.あり 2.なし		
頭痛	1.あり 2.なし		
不整脈	1.頻脈 2.徐脈 3.心房細動 4.なし		
心不全	1.あり 2.なし		
甲状腺腫	1.あり 2.なし		
発汗増加	1.あり 2.なし		
易刺激性	1.あり 2.なし		
注意欠陥多動性障害	1.あり 2.なし		
精神発達障害	1.あり 2.なし		
成長障害	1.あり 2.なし		
その他	1.あり 2.なし その他の内容		

■検査所見

検査所見 (治療前)				
検査日	年 月 日			
	測定値	基準値 (白)		基準値 (至)
血中遊離T4	ng/dl	ng/dl		ng/dl
血中遊離T3	pg/ml	pg/ml		pg/ml
血清TSH	μU/ml	μU/ml		μU/ml
血中αサブユニット (計測した場合)	ng/ml	ng/ml		ng/ml
αサブユニット/TSHモル比				
	測定値	基準値 (白)	基準値 (至)	
抗TSHレセプター抗体	IU/L	IU/L	IU/L	
TSAb	%	%	%	
甲状腺ホルモン受容体β遺伝子変異	1.あり 2.なし 変異名 ()			
負荷試験 (治療前)				
TRH負荷試験	負荷前TSH μIU/ml 30分 μIU/ml 60分 μIU/ml 90分 μIU/ml 120分 μIU/ml	甲状腺ホルモン薬投与による抑制1.あり 2.不十分		
T3抑制試験	抑制1.あり 2.不十分			
甲状腺エコー				
施行有無	1.実施 2.未実施			
所見				
甲状腺ヨード摂取率 (シンチグラフィ)				
施行有無	1.実施 2.未実施 数値 % 内容1.びまん性 2.結節性			
画像所見				
MRI	検査日 年 月 日	腫瘍の有無1.あり 2.なし 所見		

■治療その他

薬物療法				
薬物治療の有無	1.あり 2.なし	薬物名	投与量	期間
その他の治療				
その他の治療	1.実施 2.未実施	内容		
未治療				
未治療	1.あり 2.なし			
治療効果				
治療効果	1.効果あり 2.不変 (効果なし) 3.悪化 治療経過及び治療効果の内容			
今後の治療				
現在の活動状況				
現在の活動状況	1.正常人と同じ 2.やや制限 3.中等度制限 4.高度制限			
発病後年月	年 ヶ月			
重症度				
1.軽症：日常生活に支障がない 2.中等度：頻脈による動悸や易刺激性などを示し日常生活に支障がある 3.重症：著しい頻脈や心房細動、注意欠陥多動障害、精神発達遅滞、成長障害など日常生活に著しい支障がある				

■合併症

合併症	
合併症の有無	1.あり 2.なし
医療機関名	
住所	
医師氏名	