| 項番 | コード | 項目名 | データ型(属性) | 最大文字数 | 項目値の範囲 | 入力値の範囲 | 入力形式 | コード値 |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | 5450100 | 診断のカテゴリー Definite：A−1またはBの遺伝子変異を認め、Cの全疾病を除外できる。なお、A−2、3はDefiniteの参考とする | | | 1～2 | | | 1:1.該当<br>2:2.非該当 |
| 2 | 5450200 | A. 検査所見 1.酵素活性の低下 glucocerebrosidaseの活性低下 | | | 1～3 | | | 1:1.あり<br>2:2.なし<br>3:3.未実施 |
| 3 | 5450300 | A. 検査所見 2.中間代謝産物の蓄積 glucocerebrosideの増加(血漿) | | | 1～3 | | | 1:1.あり<br>2:2.なし<br>3:3.未実施 |
| 4 | 5450400 | A. 検査所見 3.その他の補助診断情報 骨髄におけるゴーシェ細胞の存在 | | | 1～3 | | | 1:1.あり<br>2:2.なし<br>3:3.未実施 |
| 5 | 5450500 | B. 遺伝学的検査 遺伝子異常の有無 | | | 1～3 | | | 1:1.あり<br>2:2.検査範囲内異常なし<br>3:3.検査未実施 |
| 6 | 5450600 | B. 遺伝学的検査 異常があった遺伝子を選択する。 | | | 1 | | | 1:glucocerebrosidase遺伝子 |
| 7 | 5450700 | C. 鑑別診断 以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 | | | 1～3 | | | 1:1.全て除外可<br>2:2.除外不可<br>3:3.不明 |
| 8 | 5450800 | C. 鑑別診断 除外できた疾病を選択する。乳幼児期発症 | | | 1～2 | | | 1:1.その他の先天性代謝異常症<br>2:2.先天奇形症候群 |
| 9 | 5450900 | C. 鑑別診断 除外できた疾病を選択する。成人発症例 | | | 1～3 | | | 1:1.脊髄小脳変性症<br>2:2.運動ニューロン疾患<br>3:3.精神疾患 |
| 10 | 5451000 | ライソゾーム病の重症度：以下のいずれかに該当する | | | 1～3 | | | 1:1.該当<br>2:2.非該当<br>3:3.不明 |
| 11 | 5451100 | ライソゾーム病の重症度：以下のいずれかに該当する 乳幼児型 | | | 1～5 | | | 1:1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能<br>2:2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ<br>3:3.中等度の遅れ(DQ＝35～50)<br>4:4.高度の遅れ(DQ＜35)<br>5:5.寝たきり、医療的ケアが必要 |
| 12 | 5451200 | ライソゾーム病の重症度：以下のいずれかに該当する 若年・成人型 | | | 1～5 | | | 1:1.就労(就学)可能<br>2:2.就労(就学)不能、日常生活自立<br>3:3.部分介助(食事、入浴、着脱)<br>4:4.全介助、入院、入所が必要<br>5:5.寝たきり、医療的ケアが必要 |
| 13 | 1200100 | 症状の概要、経過、特記すべき事項など | 文字列(全角) | 500 | | | なし | |
| 14 | 5451400 | 診断(新規) 病型 | | | 1～3 | | | 新規のみ。<br><br>1:1型<br>2:2型<br>3:3型 |
| 15 | 5451500 | 主要所見(新規) 理学所見 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.実施<br>2:2.未実施 |
| 16 | 5451600 | 主要所見(新規) 理学所見実施日 | 文字列(半角) | 6 | | | 半角数字 | 新規のみ。 |
| 17 | 5451700 | 主要所見(新規) 理学所見身長 | 数字(半角) | 3 | | ～999 | 整数 | 新規のみ。 |
| 18 | 5451800 | 主要所見(新規) 理学所見体重 | 数字(半角) | 3 | | | 整数 | 新規のみ。 |
| 19 | 5451900 | 主要所見(新規) 理学所見脈拍 | 数字(半角) | 3 | | ～999 | 整数 | 新規のみ。 |
| 20 | 5452000 | 主要所見(新規) 理学所見体温 | 数字(半角) | 3 | | ～99.9 | 小数 | 新規のみ。 |
| 21 | 5452100 | 主要所見(新規) 理学所見収縮期血圧 | 数字(半角) | 3 | | ～999 | 整数 | 新規のみ。 |
| 22 | 5452200 | 主要所見(新規) 理学所見拡張期血圧 | 数字(半角) | 3 | | ～999 | 整数 | 新規のみ。 |
| 23 | 5452300 | 主要所見(新規) 病的骨折 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 24 | 5452400 | 主要所見(新規) 肝脾腫 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 25 | 5452500 | 主要所見(新規) 心弁膜石灰化 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 26 | 5452600 | 主要所見(新規) 咳嗽・喀痰 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 27 | 5452700 | 主要所見(新規) 喘鳴 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 28 | 5452800 | 主要所見(新規) 聴力低下 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 29 | 5452900 | 主要所見(新規) 聴力低下右 | 数字(半角) | 4 | | ～9999 | 整数 | 新規のみ。 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 30 | 5453000 | 主要所見(新規) 聴力低下 左 | 数字(半角) | 4 | | ～9999 | 整数 | 新規のみ。 |
| 31 | 5453100 | 主要所見(新規) 筋緊張低下 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 32 | 5453200 | 主要所見(新規) 筋緊張亢進 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 33 | 5453300 | 主要所見(新規) 筋緊張亢進 種類 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.痙縮<br>2:2.強剛 |
| 34 | 5453400 | 主要所見(新規) 筋萎縮・筋力低下 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 35 | 5453500 | 主要所見(新規) 痙攣 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 36 | 5453600 | 主要所見(新規) ミオクローヌス | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 37 | 5453700 | 主要所見(新規) ジストニア | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 38 | 5453800 | 主要所見(新規) 小脳失調 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 39 | 5453900 | 主要所見(新規) 眼球運動障害 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 40 | 5454000 | 主要所見(新規) 精神運動発達遅滞 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 41 | 5454100 | 主要所見(新規) 退行 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 42 | 5454200 | 主要所見(新規) 行動異常 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 43 | 5454300 | 主要所見(新規) 精神症状 | | | 1～3 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし<br>3:3.不明 |
| 44 | 5454400 | 主要所見(新規) 知能障害 | | | 1～3 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし<br>3:3.不明 |
| 45 | 5454500 | 主要所見(新規) 易感染性 | | | 1～2 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.あり<br>2:2.なし |
| 46 | 5454600 | 検査所見(新規) 1.酵素活性の低下 glucocerebrosidaseの活性低下 活性値 | 数字(半角) | 6 | | ～99999.9 | 小数 | 新規のみ。 |
| 47 | 5454700 | 検査所見(新規) 1.酵素活性の低下 glucocerebrosidaseの活性低下 単位記入 | 文字列(全角) | 20 | | | なし | 新規のみ。 |
| 48 | 5454800 | 検査所見(新規) 1.酵素活性の低下 glucocerebrosidaseの活性低下 正常値（自） | 数字(半角) | 6 | | ～99999.9 | 小数 | 新規のみ。 |
| 49 | 5454900 | 検査所見(新規) 1.酵素活性の低下 glucocerebrosidaseの活性低下 正常値（至） | 数字(半角) | 6 | | ～99999.9 | 小数 | 新規のみ。 |
| 50 | 5455000 | 検査所見(新規) 1.酵素活性の低下 glucocerebrosidaseの活性低下 検体 | | | 1～3 | | | 新規のみ。<br><br>1:1.白血球<br>2:2.培養皮膚線維芽細胞<br>3:3.その他 |
| 51 | 5455100 | 検査所見(新規) 1.酵素活性の低下 glucocerebrosidaseの活性低下 実施日 | 文字列(半角) | 6 | | | 半角数字 | 新規のみ。 |
| 52 | 5455200 | 検査所見(新規) 2.血液・生化学的検査 ヘモグロビン | 数字(半角) | 3 | | ～99.9 | 小数 | 新規のみ。 |
| 53 | 5455300 | 検査所見(新規) 2.血液・生化学的検査 血小板 | 数字(半角) | 4 | | ～999.9 | 小数 | 新規のみ。 |
| 54 | 5455400 | 検査所見(新規) 2.血液・生化学的検査 酸性フォスファターゼ活性(ACP) | 数字(半角) | 4 | | ～999.9 | 小数 | 新規のみ。 |
| 55 | 5455500 | 検査所見(新規) 2.血液・生化学的検査 アンギオテンシンI変換酵素活性 | 数字(半角) | 4 | | ～999.9 | 小数 | 新規のみ。 |
| 56 | 5455600 | 治療その他 酵素補充療法 実施有無 | | | 1～2 | | | 1:1.あり<br>2:2.なし |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 57 | 5455700 | 治療その他 酵素補充療法 治療効果 | | | 1～4 | | | 1:1.改善<br>2:2.不変<br>3:3.悪化<br>4:4.不明 |
| 58 | 5455800 | 治療その他 酵素補充療法 実施期間(自) | 文字列(半角) | 6 | | | 半角数字 | |
| 59 | 5455900 | 治療その他 酵素補充療法 実施期間(至) | 文字列(半角) | 6 | | | 半角数字 | |
| 60 | 5456000 | 治療その他 骨髄移植 実施有無 | | | 1～2 | | | 1:1.あり<br>2:2.なし |
| 61 | 5456100 | 治療その他 骨髄移植 治療効果 | | | 1～4 | | | 1:1.改善<br>2:2.不変<br>3:3.悪化<br>4:4.不明 |
| 62 | 5456200 | 治療その他 骨髄移植 実施時期 | 文字列(半角) | 6 | | | 半角数字 | |
| 63 | 5456300 | 治療その他 その他の疾患特異的治療 実施有無 | | | 1～2 | | | 1:1.あり<br>2:2.なし |
| 64 | 5456400 | 治療その他 その他の疾患特異的治療 治療効果 | | | 1～4 | | | 1:1.改善<br>2:2.不変<br>3:3.悪化<br>4:4.不明 |
| 65 | 5456500 | 治療その他 その他の疾患特異的治療 実施期間(自) | 文字列(半角) | 6 | | | 半角数字 | |
| 66 | 5456600 | 治療その他 その他の疾患特異的治療 実施期間(至) | 文字列(半角) | 6 | | | 半角数字 | |
| 67 | 5456700 | 治療その他 その他の疾患特異的治療 内容 | 文字列(全角) | 50 | | | なし | |
| 68 | 5456800 | 治療その他 栄養と呼吸 鼻腔栄養 | | | 1～2 | | | 1:1.実施<br>2:2.未実施 |
| 69 | 5456900 | 治療その他 栄養と呼吸 鼻腔栄養 導入日 | 文字列(半角) | 8 | | | 半角数字 | |
| 70 | 5457000 | 治療その他 栄養と呼吸 胃瘻 | | | 1～2 | | | 1:1.実施<br>2:2.未実施 |
| 71 | 5457100 | 治療その他 栄養と呼吸 胃瘻導入日 | 文字列(半角) | 8 | | | 半角数字 | |
| 72 | 5457200 | 治療その他 栄養と呼吸 気管切開 | | | 1～2 | | | 1:1.実施<br>2:2.未実施 |
| 73 | 5457300 | 治療その他 栄養と呼吸 気管切開 導入日 | 文字列(半角) | 8 | | | 半角数字 | |
| 74 | 1100100 | 人工呼吸器に関する事項 使用の有無 | | | 1 | | | 1:1.あり |
| 75 | 1100200 | 人工呼吸器に関する事項 開始時期 | 文字列(半角) | 6 | | | 半角数字 | |
| 76 | 1100300 | 人工呼吸器に関する事項 離脱の見込み | | | 1～2 | | | 1:1.あり<br>2:2.なし |
| 77 | 1100400 | 人工呼吸器に関する事項 種類 | | | 1～2 | | | 1:1.気管切開孔を介した人工呼吸器<br>2:2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器 |
| 78 | 1100500 | 人工呼吸器に関する事項 施行状況 | | | 1～4 | | | 1:1.間欠的施行<br>2:2.夜間に継続的に施行<br>3:3.一日中施行<br>4:4.現在は未施行 |
| 79 | 1100600 | 人工呼吸器に関する事項 生活状況 食事 | | | 1～3 | | | 1:自立<br>2:部分介助<br>3:全介助 |
| 80 | 1100700 | 人工呼吸器に関する事項 生活状況 車椅子とベッド間の移動 | | | 1～4 | | | 1:自立<br>2:軽度介助<br>3:部分介助<br>4:全介助 |
| 81 | 1100800 | 人工呼吸器に関する事項 生活状況 整容 | | | 1～2 | | | 1:自立<br>2:部分介助/不可能 |
| 82 | 1100900 | 人工呼吸器に関する事項 生活状況 トイレ動作 | | | 1～3 | | | 1:自立<br>2:部分介助<br>3:全介助 |
| 83 | 1101000 | 人工呼吸器に関する事項 生活状況 入浴 | | | 1～2 | | | 1:自立<br>2:部分介助/不可能 |
| 84 | 1101100 | 人工呼吸器に関する事項 生活状況 歩行 | | | 1～4 | | | 1:自立<br>2:軽度介助<br>3:部分介助<br>4:全介助 |
| 85 | 1101200 | 人工呼吸器に関する事項 生活状況 階段昇降 | | | 1～3 | | | 1:自立<br>2:部分介助<br>3:不能 |
| 86 | 1101300 | 人工呼吸器に関する事項 生活状況 着替え | | | 1～3 | | | 1:自立<br>2:部分介助<br>3:全介助 |
| 87 | 1101400 | 人工呼吸器に関する事項 生活状況 排便コントロール | | | 1～3 | | | 1:自立<br>2:部分介助<br>3:全介助 |
| 88 | 1101500 | 人工呼吸器に関する事項 生活状況 排尿コントロール | | | 1～3 | | | 1:自立<br>2:部分介助<br>3:全介助 |