

## 021 ミトコンドリア病

## ■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 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
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	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"/>		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
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		
性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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						
発症時期	西暦	<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						
手帳取得状況							
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級 <input type="checkbox"/> 4級 <input type="checkbox"/> 5級 <input type="checkbox"/> 6級）						
療育手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり						
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級）						
人工呼吸器等装着者認定基準に該当							
<input type="checkbox"/> 1. する <input type="checkbox"/> 2. しない <input type="checkbox"/> 3. 不明							

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1 : A. 主症状の①～⑤のうち1項目以上あり、かつB. 検査所見の①を満たす (遺伝学的所見を含む計2項目以上必要)
<input type="checkbox"/> Definite 2 : A. 主症状の①～⑤のうち1項目以上あり、かつB. 検査所見の②～③と④～⑦の それぞれで1項目以上を満たす (計3項目以上必要)
<input type="checkbox"/> Probable 1 : A. 主症状の⑥があり、かつB. 検査所見の①を満たす (計2項目以上必要)
<input type="checkbox"/> Probable 2 : A. 主症状の①～⑥のうち1項目以上あり、かつB. 検査所見の②～③の1項目以上 を満たす (計2項目以上必要)
<input type="checkbox"/> Probable 3 : A. 主症状の①～⑥のうち1項目以上あり、かつB. 検査所見の④～⑦の2項目以上 を満たす (計3項目以上必要)
<input type="checkbox"/> Possible : A. 主症状の①～⑥のうち1項目以上あり、かつB. 検査所見の④～⑥のうち、 1項目以上を満たす (計2項目以上必要)
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 主症状

① 以下の症状を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. 進行性の筋力低下 <input type="checkbox"/> 2. 横紋筋融解症 <input type="checkbox"/> 3. 外眼筋麻痺	
②-1 以下の中枢神経症状のうち、1つ以上を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. 知的退行 <input type="checkbox"/> 2. 記銘力障害 <input type="checkbox"/> 3. けいれん <input type="checkbox"/> 4. 精神症状 <input type="checkbox"/> 5. 一過性麻痺 <input type="checkbox"/> 6. 半盲 <input type="checkbox"/> 7. 皮質盲 <input type="checkbox"/> 8. ミオクローヌス <input type="checkbox"/> 9. ジストニア <input type="checkbox"/> 10. 小脳失調 <input type="checkbox"/> 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入	
その他の 中枢神経症状	
②-2 手足のしびれなどの末梢神経障害を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
③ 以下の症状を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. 心伝導障害、心筋症などの心症状 <input type="checkbox"/> 2. 肺高血圧症などの呼吸器症状 <input type="checkbox"/> 3. 糸球体硬化症、腎尿細管機能異常などの腎症状 <input type="checkbox"/> 4. 強度の貧血などの血液症状 <input type="checkbox"/> 5. 肝障害、黄疸、凝固能低下などの肝症状 <input type="checkbox"/> 6. 体重増加不良、繰り返す嘔吐・下痢・便秘等の消化器症状	

④ 以下の症状を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. 低身長、甲状腺機能低下症などの内分泌異常	<input type="checkbox"/> 2. 糖尿病	
⑤ 以下の症状を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. 強度視力低下、網膜色素変性などの眼症状	<input type="checkbox"/> 2. 感音難聴などの耳症状	
⑥ 新生児期または乳児期に、発育異常、発達遅延を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当

## B. 検査・画像所見

① ミトコンドリア DNA の質的、量的異常、又はミトコンドリア関連分子をコードする核遺伝子変異を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
② 骨格筋生検や培養細胞、又は症状のある臓器の細胞や組織でミトコンドリア病に特徴的な病理所見や電子顕微鏡所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
③ ミトコンドリア関連酵素の活性低下、又はコエンザイム Q10 などの中間代謝物の欠乏を認める。又は、ミトコンドリア DNA の発現異常を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
④ 乳酸値上昇：以下のいずれかを認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. 安静臥床時の血清又は髄液の乳酸値が繰り返して高い <input type="checkbox"/> 2. MR スペクトロスコピーで病変部に明らかな乳酸ピークを認める			
⑤ 脳 CT/MRI にて大脳基底核、脳幹に両側対称性の病変等を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
脳 CT/MRI 所見			
⑥ 眼底検査所見：以下のいずれかを認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
急性期（一つ以上の所見を認める）	<input type="checkbox"/> 1. 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹 <input type="checkbox"/> 2. 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行 <input type="checkbox"/> 3. 網膜神経線維腫大 <input type="checkbox"/> 4. 視神経乳頭近傍の出血		
慢性期（視力低下の発症から通常 6 か月以降）	<input type="checkbox"/> 両眼の視神経萎縮所見		
⑦ 腹部エコー、CT/MRI あるいは肝組織所見：以下のいずれかを認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. 脂肪肝 <input type="checkbox"/> 2. 肝硬変			

■ 重症度分類に関する事項

総合評価	<input type="checkbox"/> 1. 軽症 <input type="checkbox"/> 2. 中等症 <input type="checkbox"/> 3. 重症
<p>※総合評価                  セクション1～3とセクション4～9の評価のうち、重症度が高い方を総合的な重症度とする。                  共に中等症の場合は、少なくとも二つ以上の臓器に中等度障害があると判定できるので、総合的な評価を重症とする。</p>	
セクション1：日常生活動作（ADL）	
A. 会話	<input type="checkbox"/> 1. 正常（0点） <input type="checkbox"/> 2. 軽度障害 会話は理解できる（1点） <input type="checkbox"/> 3. 中等度障害 聴きなおされる事がある（2点） <input type="checkbox"/> 4. 重度障害 しばしば聴きなおされる（3点） <input type="checkbox"/> 5. 最重度障害 ほとんど内容が聞き取れない（4点）
B. 嚥下	<input type="checkbox"/> 1. 正常（0点） <input type="checkbox"/> 2. まれにむせる（1点） <input type="checkbox"/> 3. 時にむせる（2点） <input type="checkbox"/> 4. 刻み食あるいはペースト食（3点） <input type="checkbox"/> 5. 経管栄養または胃瘻（4点）
C. 書字	<input type="checkbox"/> 1. 正常（0点） <input type="checkbox"/> 2. 軽度障害 わずかに小字あるいはゆっくり書字（1点） <input type="checkbox"/> 3. 中等度障害 小さいが判読可能（2点） <input type="checkbox"/> 4. 重度障害 すべてではないが大半が判読不能（3点） <input type="checkbox"/> 5. 最重度障害 ほとんど判読不能（4点）
D. 食事	<input type="checkbox"/> 1. 正常（0点） <input type="checkbox"/> 2. やや緩慢で不器用だが介助不要（1点） <input type="checkbox"/> 3. 自分で一口サイズにすることができるが、一部介助は必要（2点） <input type="checkbox"/> 4. 一口サイズにすると、自分で食べることはできる（3点） <input type="checkbox"/> 5. 全介助（4点）
E. 更衣	<input type="checkbox"/> 1. 正常（0点） <input type="checkbox"/> 2. やや緩慢で不器用だが介助不要（1点） <input type="checkbox"/> 3. 時にボタンや着衣に介助が必要（2点） <input type="checkbox"/> 4. 多くの介助を要するが自分でできることもある（3点） <input type="checkbox"/> 5. 全介助（4点）
F. 洗面・入浴	<input type="checkbox"/> 1. 正常（0点） <input type="checkbox"/> 2. やや緩慢で不器用だが介助不要（1点） <input type="checkbox"/> 3. 入浴介助が必要あるいは非常に緩慢で時間を要す（2点） <input type="checkbox"/> 4. 洗顔、歯磨き、風呂場に行くのに介助を要す（3点） <input type="checkbox"/> 5. 全介助（4点）
G. 発作症状 （片頭痛、けいれんなど）	<input type="checkbox"/> 1) なし（0点） <input type="checkbox"/> 2) 1回/月未満（1点） <input type="checkbox"/> 3) 1回/月～1回/週（2点） <input type="checkbox"/> 4) 1回/週～1回/日（3点） <input type="checkbox"/> 5) 1回/日以上、けいれん重積（4点）
セクション1の平均	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 点



セクション3の平均	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 点
セクション4：視覚	<input type="checkbox"/> 1. 正常 (0点) <input type="checkbox"/> 2. 普通の大きさの活字が読めない (1点) <input type="checkbox"/> 3. 標準拡大の活字が読めない (眼鏡が必要) (2点) <input type="checkbox"/> 4. TVをみることができない (3点) <input type="checkbox"/> 5. ADLに著しく影響し、視力がほとんどない (4点)
セクション5：聴覚	<input type="checkbox"/> 1) 25dBHL未満 (正常) (0点) <input type="checkbox"/> 2) 25dBHL以上、40dBHL未満 (軽度難聴) (1点) <input type="checkbox"/> 3) 40dBHL以上、70dBHL未満 (中等度難聴) (2点) <input type="checkbox"/> 4) 70dBHL以上、90dBHL未満 (高度難聴) (3点) <input type="checkbox"/> 5) 90dBHL以上 (重度難聴) (4点) <small>※500、1000、2000Hzの平均値で、聞こえが良い耳 (良聴耳) の値で判断</small>
セクション6：心合併症	<input type="checkbox"/> 1. 正常心電図、心エコー (0点) <input type="checkbox"/> 2. 不整脈、軽度左室機能低下 (EF>60%)、無症候性心肥大所見 (1点) <input type="checkbox"/> 3. 心エコーで心筋症所見があつてEF<60%、またはペースメーカー装着 (2点) <input type="checkbox"/> 4. 中等度心筋症 (EF<40~60%) (3点) <input type="checkbox"/> 5. 重度心筋症 (4点)
セクション7：腎機能	<input type="checkbox"/> 1. 正常 (0点) <input type="checkbox"/> 2. クレアチンクリアランス 50 mL/min以上、90 mL/min未満 (1点) <input type="checkbox"/> 3. クレアチンクリアランス 30 mL/min以上、50 mL/min未満 (2点) <input type="checkbox"/> 4. クレアチンクリアランス 10 mL/min以上、30 mL/min未満 (3点) <input type="checkbox"/> 5. クレアチンクリアランス<10 mL/min、または透析が必要 (4点)
セクション8：血液機能	<input type="checkbox"/> 1. 正常 (0点) <input type="checkbox"/> 2. 軽度の貧血 (1点) <input type="checkbox"/> 3. 中等度の貧血 (2点) <input type="checkbox"/> 4. 高度な貧血、または汎血球減少症 (3点) <input type="checkbox"/> 5. 交換輸血、頻回の輸血が必要な貧血 (4点)
セクション9：肝機能	<input type="checkbox"/> 1. 正常 (0点) <input type="checkbox"/> 2. AST、ALTの軽度上昇 (1点) <input type="checkbox"/> 3. AST、ALTの中等度上昇 (2点) <input type="checkbox"/> 4. AST、ALTの高度上昇、高アンモニア血症または黄疸 (3点)

評価		
セクション1～3評価	セクション1～3評価の平均点	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 点
	<input type="checkbox"/> 1. 軽症 <input type="checkbox"/> 2. 中等症 <input type="checkbox"/> 3. 重症	
※セクション1～3評価の平均点：セクション毎に点数の平均をとり、さらに3つのセクションの平均をとる。		
セクション4～9評価	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 軽症 <input type="checkbox"/> 3. 中等症 <input type="checkbox"/> 4. 重症	
※セクション4～9の評価 重症；点数3以上のセクションが2つ以上、点数4以上のセクションが1つ以上ある 中等症；点数2以上のセクションが2つ以上、点数3以上のセクションが1つ以上ある 軽症；何らかのセクションに点数がある 正常；すべてのセクションに点数がない		

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など \*500文字以内

■ その他の事項

診断 (新規)

<input type="checkbox"/>	1. 慢性進行性外眼筋麻痺症候群 (CPEO) (カーンズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む)
<input type="checkbox"/>	2. リー (Leigh) 脳症
<input type="checkbox"/>	3. ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作 (MELAS) 症候群
<input type="checkbox"/>	4. ミトコンドリア異常を伴うミオクロヌスてんかん (MERRF)
<input type="checkbox"/>	5. レーバー病
<input type="checkbox"/>	6. 生化学的異常が明らかになったミトコンドリア病 (複合体 I、複合体 II 欠損症等)
<input type="checkbox"/>	7. 原因不明な高乳酸血症
<input type="checkbox"/>	8. その他 *8 を選択の場合、以下に記入

参考事項 (新規) \*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

遺伝学的検査				
検査材料	<input type="checkbox"/> 1. 組織 *1 を選択の場合、以下に記入		<input type="checkbox"/> 2. 血液	
	具体的な組織名			
ミトコンドリア DNA の単一欠失・多重欠失等の質的異常を認める			<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. 点変異	変異部位			
	病因性	<input type="checkbox"/> 1. 確定	<input type="checkbox"/> 2. 疑い	
	変異率	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/> %
<input type="checkbox"/> 2. 単一欠失	欠失部位または欠失の大きさ			
	変異率	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/> %
<input type="checkbox"/> 3. 多重欠失	サザン法での確認	<input type="checkbox"/> あり	<input type="checkbox"/> なし	long PCR 法での確認
		<input type="checkbox"/> あり	<input type="checkbox"/> なし	
<input type="checkbox"/> 4. 枯渇 (欠乏)	核 DNA 量との相対比	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/> %
	方法	<input type="checkbox"/> 1. PCR 法	<input type="checkbox"/> 2. サザン法	<input type="checkbox"/> 3. その他

<input type="checkbox"/> 5. ミトコンドリア DNA の点変異で病因的と報告されているもの (MITOMAPなどを参照)	<input type="checkbox"/> m. 3243A>G <input type="checkbox"/> m. 3271T>C <input type="checkbox"/> m. 8344A>G <input type="checkbox"/> m. 8993T>G <input type="checkbox"/> m. 8993T>C <input type="checkbox"/> m. 9176T>C <input type="checkbox"/> m. 11778A>G <input type="checkbox"/> m. 13513G>A <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入
	その他の変異
<input type="checkbox"/> 6. 病理・生化学的に病因と証明された質的異常を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 *該当の場合、以下に記入 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
	具体的な異常
罹患臓器でミトコンドリア DNA の量的異常 (正常の 20%以下) を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
核遺伝子異常の有無	<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
*ACMG の基準で pathogenic もしくは likely pathogenic と判定されたものに限る	
遺伝子名	
変異部位	
病理検査	
検査材料	<input type="checkbox"/> 1. 骨格筋 <input type="checkbox"/> 2. 線維芽細胞 <input type="checkbox"/> 3. 症状のある臓器組織や細胞 <input type="checkbox"/> 4. その他 *4 を選択の場合、以下に記入
	その他の材料
骨格筋生検や培養細胞または症状のある臓器でミトコンドリア病に特徴的な病理所見や電子顕微鏡所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. 酵素活性低下 <input type="checkbox"/> 2. 赤色ぼろ線維 <input type="checkbox"/> 3. 高 SDH 活性血管 <input type="checkbox"/> 4. シトクローム c 酸化酵素欠損線維 <input type="checkbox"/> 5. 電子顕微鏡によるミトコンドリア病理学的異常 <input type="checkbox"/> 6. 骨格筋以外の症状のある臓器の細胞・組織のミトコンドリア病理異常 <input type="checkbox"/> 7. 培養細胞などでミトファジーの変化や融合・分裂の異常	

酵素活性・生化学検査	
罹患組織や培養細胞で酵素活性の低下を認める (組織：正常の20%以下、培養細胞：正常の30%以下)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. 複合体I <input type="checkbox"/> 2. 複合体II <input type="checkbox"/> 3. 複合体III <input type="checkbox"/> 4. 複合体IV(シトクロームc酸化酵素) <input type="checkbox"/> 5. 複合体V <input type="checkbox"/> 6. ピルビン酸代謝関連及びTCA サイクル関連酵素 <input type="checkbox"/> 7. 脂質代謝系関連酵素	
その他の生化学的異常所見	
心症状	
心電図で以下を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. 房室ブロック <input type="checkbox"/> 2. 脚ブロック <input type="checkbox"/> 3. WPW 症候群 <input type="checkbox"/> 4. 心房細動 <input type="checkbox"/> 5. ST-T 異常 <input type="checkbox"/> 6. 心房・心室負荷 <input type="checkbox"/> 7. 左室側高電位 <input type="checkbox"/> 8. 異常Q波 <input type="checkbox"/> 9. 左軸偏位	
心エコーで以下を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. 拡張型心筋症 <input type="checkbox"/> 2. 非拘束性肥大型心筋症 <input type="checkbox"/> 3. 拡張相肥大型心筋症 <input type="checkbox"/> 4. 拘束型心筋症 <input type="checkbox"/> 5. 左室緻密化障害	
心筋シンチグラムで以下を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. MIBI 早期像での取り込み低下と洗い出しの亢進 <input type="checkbox"/> 2. BMIPP の取り込み亢進	
腎症状	
尿・血液検査で以下を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. 蛋白尿 (試験紙法で1+ (30mg/dL) 以上) <input type="checkbox"/> 2. 血尿 (尿沈査で赤血球 5/HPF 以上) <input type="checkbox"/> 3. 汎アミノ酸尿 (正常基準値以上) <input type="checkbox"/> 4. 血中尿素窒素の上昇 (20mg/dL 以上) <input type="checkbox"/> 5. クレアチニン値の上昇 (2mg/dL 以上)	
血液症状	
血液検査で以下を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 1. 強度の貧血 (Hb 6g/dL 以下) <input type="checkbox"/> 2. 汎血球減少症 (Hb 10g/dL、白血球 4000/ $\mu$ L 以下、血小板 $10 \times 10^4$ / $\mu$ L)	
ヘモグロビン	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/dL      白血球 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> / $\mu$ L
血小板	<input type="text"/> $\times 10^4$ / $\mu$ L

肝症状					
血液検査で以下を認める			<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当		
<input type="checkbox"/> 1. 肝逸脱酵素（トランスアミラーゼ）上昇（正常上限の2倍以上）					
<input type="checkbox"/> 2. 直接ビリルビン上昇（1.5mg/dL以上）			<input type="checkbox"/> 3. 血中胆汁酸上昇（100 $\mu$ mol/L以上）		
<input type="checkbox"/> 4. 脂溶性ビタミン欠乏症状（へパプラストテスト年齢正常下限未満、くる病所見）					
<input type="checkbox"/> 5. 高アンモニア血症（100 $\mu$ g/dL以上）					
<input type="checkbox"/> 6. 凝固障害（PT、APTTの延長（PT-INR 1.5以上、APTT年齢相当の上限値の1.5倍以上））					
<input type="checkbox"/> 7. フィブリノーゲン低下（100mg/dL未満）					
<input type="checkbox"/> 8. 低タンパク血症（TP 5.0g/dLまたはAlb 3.0g/dL未満）					
AST	<input type="text"/> <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"/> <input type="text"/> IU/L	
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"/> $\mu$ mol/L	
脂溶性ビタミン欠乏症状（へパプラストテスト）			<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %		
血中アンモニア値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> $\mu$ g/dL		PT-INR	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
APTT	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> 秒		フィブリノーゲン	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	
総蛋白	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/dL		アルブミン	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/dL	
糖尿病所見					
血液検査で以下を認める			<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当		
<input type="checkbox"/> 1. 血糖値高値（空腹時 $\geq$ 126mg/dL、OGTT2時間 $\geq$ 200mg/dL、随時 $\geq$ 200mg/dLのいずれか）					
<input type="checkbox"/> 2. HbA1c 高値（国際標準値） $\geq$ 6.5%					
血糖値	空腹時	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL		OGTT 2時間値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL
	随時	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL		HbA1c	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %

乳酸値 安静臥床時の血中乳酸値もしくは骨髄乳酸値が繰り返して、 2mmol/L (18mg/dL) 以上である		<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
血清乳酸値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL		
	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	~ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL
髄液乳酸値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL		
	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	~ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL

■ 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"/>											
医療機関所在地												
電話番号	<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。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	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
公費負担者番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
認定結果	<input type="checkbox"/> 認定			<input type="checkbox"/> 不認定								
研究同意の有無	<input type="checkbox"/> 有			<input type="checkbox"/> 無								
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"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
有効期限	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
階層区分	<input type="checkbox"/> 生活保護			<input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ			<input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ			<input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ		
	<input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ			<input type="checkbox"/> 上位所得			<input type="checkbox"/> その他					
軽症者登録	<input type="checkbox"/> 有			<input type="checkbox"/> 無								
保険情報	保険者番号				被保険者記号							
	被保険者番号				被保険者 個人単位枝番							
	資格取得 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"/>