

234-1 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）

（ペルオキシソーム形成異常症）

■ 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>

- ツェルバーガースペクトラム (Definite 1) : 以下の(1)~(3)の項目を全て満たすもの
 - (1) A. 症状の1~3で述べた項目
 - (2) 血中ペルオキシソーム代謝産物の異常
 - (3) 患者細胞を用いた免疫染色にてペルオキシソームタンパクの局在化異常を認める
- ツェルバーガースペクトラム (Definite 2) : PEX 遺伝子変異が同定されたもの
- RCDP type 1, type 5 (Definite) : 以下の(1)~(3)の項目を全て満たすもの
 - (1) A. 症状の4で述べた項目
 - (2) 血中ペルオキシソーム代謝産物の測定で、フィタン酸の増加及びプラスマローゲンの減少。極長鎖飽和脂肪酸の増加を認めない。
 - (3) PEX7 または PEX5L 遺伝子変異が同定されたもの
- いずれにも該当しない

病型

- ツェルバーガースペクトラム 新生児型副腎白質ジストロフィー 乳児レフサム病
- 根性点状軟骨異形成症1型 (RCDP type1) 根性点状軟骨異形成症5型 (RCDP type5)

A. 症状

1. ツェルバーガー症候群の場合、以下の項目を満たす 1. 該当 2. 非該当 3. 不明

- 出生直後よりの筋緊張低下
- 顔貌異常
 - 前額突出 大泉門開大 鼻根部扁平 内眼角贅皮
 - 眼間開離 小顎など
- 眼科的異常
 - 白内障 緑内障 角膜混濁 網膜色素変性など
- 肝腫大 腎皮質小嚢胞 関節の異常石灰化 哺乳障害
- 重度の精神運動発達遅滞 けいれん 肝機能障害 トランスアミナーゼの高値
- 直接・間接ビリルビンの高値 凝固因子の低下など

2. 新生児型副腎白質ジストロフィーの場合、以下の項目を満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 顔貌異常 <input type="checkbox"/> 出生時の筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 眼科的異常 <input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 肝腫大 <input type="checkbox"/> 特徴的精神運動発達 (数か月レベルまでは認めて、その後退行) <input type="checkbox"/> 腎嚢胞、関節の石灰化は認めない <input type="checkbox"/> 新生児けいれん (ツェルバーガー症候群より重症で、脳波でヒプスアリスミアを認める症例もあり、抗けいれん剤にても極めて難治である)	
3. 乳児レフサム病の場合、以下の項目を満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 軽度の顔貌異常 <input type="checkbox"/> 肝腫大 <input type="checkbox"/> 特徴的発達 (1歳位まで比較的順調、その後退行) <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 失調歩行 <input type="checkbox"/> 視覚異常 <input type="checkbox"/> 聴覚異常 <input type="checkbox"/> 網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 感音性難聴	
4. 根性点状軟骨異形成症 1 型、5 型 (RCDP type 1、type 5) の場合、以下の項目を満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 近位優位な対称性の四肢短縮症 <input type="checkbox"/> 関節の点状石灰化 <input type="checkbox"/> 異常顔貌 <input type="checkbox"/> 小頭症 <input type="checkbox"/> 前額突出 <input type="checkbox"/> 鼻根部扁平など <input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 重度の精神運動発達遅滞 <input type="checkbox"/> 成長障害 <input type="checkbox"/> けいれん <input type="checkbox"/> 呼吸器感染 <input type="checkbox"/> 魚鱗癬	

B. 検査所見

1. 血中ペルオキシソーム代謝産物の測定 (診断マーカー)	
a. 血中極長鎖飽和脂肪酸	<input type="checkbox"/> 1. 増加を認める <input type="checkbox"/> 2. 増加を認めない <input type="checkbox"/> 3. 不明
b1. フィタン酸	<input type="checkbox"/> 1. 増加を認める <input type="checkbox"/> 2. 増加を認めない <input type="checkbox"/> 3. 不明
b2. プリスタン酸	<input type="checkbox"/> 1. 増加を認める <input type="checkbox"/> 2. 増加を認めない <input type="checkbox"/> 3. 不明
c. プラスマローゲン	<input type="checkbox"/> 1. 低下を認める <input type="checkbox"/> 2. 低下を認めない <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 患者細胞を用いた免疫染色	
皮膚生検により培養線維芽細胞等を樹立して、ペルオキシソームタンパクの細胞内局在を免疫染色で観察する。主にカタラーゼ抗体が用いられており、ツェルバーガースペクトラムでは通常、細胞内に点状に染まるカタラーゼ顆粒 (ペルオキシソーム) はみられない。ただし、軽症型では対照に比べて少数、又はモザイク様に顆粒がみられることがある。RCDP type 1、type 5 では対照とほぼ同様に観察される。	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

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
1. ツェルバーガースペクトラム	
<input type="checkbox"/> PEX1 <input type="checkbox"/> PEX2 <input type="checkbox"/> PEX3 <input type="checkbox"/> PEX5 <input type="checkbox"/> PEX6 <input type="checkbox"/> PEX10 <input type="checkbox"/> PEX12 <input type="checkbox"/> PEX13 <input type="checkbox"/> PEX14 <input type="checkbox"/> PEX16 <input type="checkbox"/> PEX19 <input type="checkbox"/> PEX26	
2. RCDP type1、type 5	
<input type="checkbox"/> PEX7 <input type="checkbox"/> PEX5L	

D. 鑑別診断

以下の該当する病型の疾病を鑑別し、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
1. ツェルバーガースペクトラムの場合	<新生児期> <input type="checkbox"/> ダウン症候群 <input type="checkbox"/> プラダー・ウィリ症候群 <input type="checkbox"/> 脊髄性筋萎縮症 <input type="checkbox"/> 他の先天性筋疾患 <input type="checkbox"/> 染色体異常症 <input type="checkbox"/> 原因不明の奇形症候群
	<乳幼児期以降> <input type="checkbox"/> アッシャー症候群 <input type="checkbox"/> レーベル病 <input type="checkbox"/> コケイン症候群 <input type="checkbox"/> 先天感染症 <input type="checkbox"/> 白質変性をきたすライソゾーム病 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア病 <input type="checkbox"/> 網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 白質変性症 <input type="checkbox"/> 脊髄小脳変性症
	<全経過> <input type="checkbox"/> ペルオキシソームβ酸化酵素欠損症 <input type="checkbox"/> Contiguous ABCD1/DXS1375E deletion syndrome (CADDs) <input type="checkbox"/> 副腎白質ジストロフィー <input type="checkbox"/> レフサム病 <input type="checkbox"/> 原発性高シュウ酸尿症1型
2. RCDP type1、type5の場合	<input type="checkbox"/> 点状軟骨異形成症をはじめとする骨系統疾患 <input type="checkbox"/> プラスマローゲン合成酵素欠損症の RCDP type2 及び 3 <input type="checkbox"/> ツェルバーガースペクトラム <input type="checkbox"/> レフサム病

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

- 0. まったく症候がない
- 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
- 2. 軽度の障害
（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
- 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
- 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
- 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- 0. 症候なし
- 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- 0. 症候なし
- 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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

発症と経過（新規のみ）

発症時期	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳	<input type="text"/> <input type="text"/> か月	診断時期	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳	<input type="text"/> <input type="text"/> か月
診断に 繋がった症状					

検査所見（新規のみ）

1. 画像診断（頭部 MRI、頭部 CT）	
<ul style="list-style-type: none"> ツェルバーガー症候群の頭部 CT では側脳室拡大（胎児エコーで見つかることもある） MRI 画像では髄鞘化障害と脳回形成異常が特徴的で側脳室拡大や脳梁低形成も認める 	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<ul style="list-style-type: none"> 新生児型副腎白質ジストロフィーの脳画像所見では、形成異常は乏しく、進行性の脳萎縮と白質変性を認める 	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<ul style="list-style-type: none"> 乳児レフサム病の脳 MRI 所見では錐体路、小脳歯状核、脳梁に異常信号が認められ、その後、小脳から大脳白質に広がる症例も認める 	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<ul style="list-style-type: none"> RCDP type1 では軽度の大脳、小脳の萎縮や MRI にて髄鞘化遅延や白質の異常信号、頸椎狭窄などを認める 	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 相補性解析	
<p>ツェルバーガースペクトラムで、既知の相補性群の患者細胞と細胞融合して、カタラーゼ顆粒の出現を認めれば異なる相補性群、出現しなければ同じ相補性群に属するとして、12 個ある相補性群のどれに属するかを決定できる</p>	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明



治療その他（全罹患期間）

栄養

（ 経口 経管 末梢静脈 中心静脈 ）

特殊ミルク（MCT など）

DHA

人工呼吸器

抗けいれん剤

交換輸血

肝移植

理学療法

その他の治療

未実施

不明

*その他の治療を選択の場合、以下に記入

令和9年4月適用開始予定



■ 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												
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"/>		
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"/>		
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	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	被保険者記号
	被保険者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	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