

315 ネイルパテラ症候群（爪<sup>し</sup>膝蓋骨症候群）／  
LMX1B 関連腎症

## ■ 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"/> <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

<input type="checkbox"/> 1. ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）	<input type="checkbox"/> 2. LMX1B 関連腎症
--	--

(1) ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）

<診断のカテゴリー>

Definite: Aを満たし、Bの1項目以上あるいはCを満たし、Dの疾病を全て除外したもの	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
--	--------------------------------	---------------------------------

A. 主項目

爪の低形成あるいは異形成 (手指に多く、特に母指側に強い。足趾にある場合は小指側が強い。程度は完全欠損から低形成まで様々である。三角状の爪半月のみを呈する場合や、縦走する隆起やさじ状爪、変色、割裂等がみられることもある。生下時から認められることが多いが、軽症であると気づかれにくい。)	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
---	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

B. 副項目

1. 膝蓋骨形成不全	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 肘関節異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 腸骨の角状突起	<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
<input type="checkbox"/> LMX1B (ヘテロ接合体変異)			

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できる疾病には☑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"/> Meier-Gorlin 症候群 <input type="checkbox"/> Genitopatellar 症候群 <input type="checkbox"/> DOOR 症候群 <input type="checkbox"/> 8トリソミーモザイク症候群 <input type="checkbox"/> Coffin-Siris 症候群/BOD 症候群 <input type="checkbox"/> RAPADILINO 症候群			

(2) LMX1B 関連腎症

<診断のカテゴリー>

Definite : Aの2項目を満たし、BあるいはCのうち1項目を満たし、Dの疾病を全て除外できるもの	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
--	--------------------------------	---------------------------------

A. 主項目 \*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

1. 腎障害 (以下の尿所見異常 (血尿または蛋白尿) あるいは腎機能障害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"/> 3. 不明		
<input type="checkbox"/> 血尿は定性で1+以上	<input type="checkbox"/> 蛋白尿は0.15g/gCr以上				
<input type="checkbox"/> 腎機能障害 eGFR<90mL/分/1.73m <sup>2</sup> 以下					
尿潜血	<input type="checkbox"/> 1) -	<input type="checkbox"/> 2) ±	<input type="checkbox"/> 3) +	<input type="checkbox"/> 4) 2+	<input type="checkbox"/> 5) 3+以上
尿蛋白Cr比	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/> g/gCr
GFR	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/> mL/分/1.73m <sup>2</sup>
2. ネイルパテラ症候群の診断基準を満たさない	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明		

B. 副項目

腎糸球体基底膜の特徴的電顕所見が以下に該当する	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
腎生検病理において、腎糸球体基底膜の肥厚および虫食い像 (moth-eaten appearance) を認め、さらにリンタングステン酸染色あるいはタンニン酸染色により基底膜内に線維成分が染色される。糸球体上皮細胞を中心にファブリー病でみられるミエリン様構造物 (myelin figures) やゼブラ小体 (zebra bodies) を認める場合がある。			

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
<input type="checkbox"/> LMX1B (ヘテロ接合体変異)			

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できる疾病には☑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"/> 腎の形態異常	<input type="checkbox"/> LMX1B 以外の腎疾患の原因となる既知の遺伝子異常		

■ 重症度分類に関する事項（共通）

CKD 重症度分類ヒートマップ	<input type="checkbox"/> 緑 <input type="checkbox"/> 黄 <input type="checkbox"/> オレンジ <input type="checkbox"/> 赤			
① GFR 区分 (mL/分/1.73 m <sup>2</sup> )	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値 : ≥90) <input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下 : 60~89) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下 : 45~59) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下 : 30~44) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下 : 15~29) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)			
② 蛋白尿区分 尿蛋白定量 (g/日) あるいは 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満) <input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)			
蛋白尿/クレアチニン比	<input type="checkbox"/> 1) 0.5g/gCr 以上 <input type="checkbox"/> 2) 0.5g/gCr 未満			
GFR	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mL/分/1.73m <sup>2</sup>			
尿蛋白定量	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/日		尿蛋白 Cr 比	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/gCr
画像所見でネイルパテラ症候群による膝関節あるいは肘関節の変形や変性が証明され、それにより日常生活上支障となる著しい運動機能障害をきたしている症例で、保存療法の効果がない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	<small>*1. 該当を選択の場合、以下に記入</small> 関節部位 <input type="checkbox"/> 1. 膝関節 <input type="checkbox"/> 2. 肘関節			

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など（共通） \*500文字以内

\*関節症状に対する手術歴についても記入する

■ その他の事項

発症と経過（共通：新規のみ）

発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳
初発症状	

検査所見（共通）

尿検査	
検査年月	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
尿蛋白	<input type="checkbox"/> 1) - <input type="checkbox"/> 2) ± <input type="checkbox"/> 3) + <input type="checkbox"/> 4) 2+ <input type="checkbox"/> 5) 3+以上
血液検査	
検査年月	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
BUN	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL      クレアチニン <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL
腎生検所見	
検査年月	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
所見	

遺伝学的検査（共通）

LMX1B（ヘテロ接合体変異）の変異内容	
----------------------	--

治療その他（共通：記載時点）

1. 関節症状に対する手術	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 膝関節 <input type="checkbox"/> 肘関節 <input type="checkbox"/> その他	
2. 緑内障に対する手術	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 慢性腎疾患（糸球体障害）の治療	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> アンジオテンシン変換酵素阻害薬 <input type="checkbox"/> アンジオテンシン II 受容体拮抗薬	
4. 末期腎不全の治療	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 維持透析 <input type="checkbox"/> 腎移植	

参考項目（新規：申請時までの状況）（1. ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）の場合）

1. ネイルパテラ症候群の家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 腎障害（血尿、蛋白尿、あるいは腎機能障害）	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 腎糸球体基底膜の特徴的電顕所見			
病理像として、腎糸球体基底膜の肥厚および虫食い像（moth-eaten appearance）が見られる	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
肥厚した糸球体基底膜中央の緻密層やメサンギウム基質内において、III型コラーゲン線維の沈着が見られる	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明

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"/>	<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"/>
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"/>