

164 眼皮膚白皮症

■ 行政記載欄

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"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定	<input type="checkbox"/> 不認定
-------	---	------	-----------------------------	------------------------------

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
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"/>							
住所								
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	*以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
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							
発症年月	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

■ 診断基準に関する事項

I. 診断基準

A. 症状

皮膚症状	1. 皮膚が色白であり、日焼け (tanning) をしない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	2. 生下時より毛髪の色調が白色、淡黄色、黄色、淡い茶色、銀灰色のいずれかである	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
眼症状	3. 虹彩低色素が観察される	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	4. 眼振が観察される	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 眼底検査にて、眼底低色素や黄斑低形成が観察される		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 視力検査にて、矯正不可能な低視力がある		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 視力	右 <input type="text"/> . <input type="text"/> <input type="text"/>	左 <input type="text"/> . <input type="text"/> <input type="text"/>
矯正視力	右 <input type="text"/> . <input type="text"/> <input type="text"/>	左 <input type="text"/> . <input type="text"/> <input type="text"/>

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、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
<input type="checkbox"/> まだら症 <input type="checkbox"/> 脱色素性母斑 <input type="checkbox"/> 尋常性白斑 <input type="checkbox"/> 炎症後脱色素斑	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	<input type="checkbox"/> TYR <input type="checkbox"/> P <input type="checkbox"/> TYRP1 <input type="checkbox"/> SLC45A2 <input type="checkbox"/> SLC24A5
	<input type="checkbox"/> C10orf11 <input type="checkbox"/> HPS1 <input type="checkbox"/> AP3B1 <input type="checkbox"/> HPS3 <input type="checkbox"/> HPS4
	<input type="checkbox"/> HPS5 <input type="checkbox"/> HPS6 <input type="checkbox"/> DTNBP1 <input type="checkbox"/> BLOC1S3 <input type="checkbox"/> PLDN
	<input type="checkbox"/> LYST <input type="checkbox"/> MYO5A <input type="checkbox"/> RAB27A <input type="checkbox"/> MLPH

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite: A-1、2 と B-1 をすべて満たし、さらにA-3、4 と B-2 のいずれか1つ以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable: A-1、2 と B-1 をすべて満たし、さらにA-3、4 と B-2 のいずれか1つ以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible: A-1、2 と B-1 を満たすもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250文字以内かつ7行以内

II. 病型診断（眼皮膚白皮症のうちどの病型であるか）の診断基準

A. 眼皮膚白皮症の診断基準で、 Definite か Probable であること	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
B. 出血傾向がある場合	1. 血液検査により 血小板機能異常を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
C. 毛髪の色が銀灰色（silver-gray）の 特異な光沢をしめす	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 1. 白血球内部の巨大顆粒を認める	<input type="checkbox"/> 2. 皮膚病理組織で色素細胞に巨大メラノソームを認める	

<病型診断のカテゴリー>

(Aを満たし、さらに以下を満たす場合、病型を診断できる。該当する項目に☑を記入する。)

<input type="checkbox"/> 1. ヘルマンスキー・パドラック症候群：B-1を認める場合、あるいは、次のいずれかの遺伝子変異（HPS1、AP3B1、HPS3、HPS4、HPS5、HPS6、DTNBP1、BLOC1S3、PLDN）を認める
<input type="checkbox"/> 2. チェディアック・東症候群：毛髪の色が銀灰色（silver-gray）の特異な光沢を呈し、C-1、C-2をともに認める場合、あるいは、LYST 遺伝子変異を認める
<input type="checkbox"/> 3. グリセリ症候群：毛髪の色が銀灰色（silver-gray）の特異な光沢を呈するが、C-1、C-2をいずれも認めない場合、あるいは、次のいずれかの遺伝子変異（MYO5A、RAB27A、MLPH）を認める
<input type="checkbox"/> 4. 非症候型の眼皮膚白皮症：BとCを共に認めない場合、あるいは、次のいずれかの遺伝子変異（TYR、P、TYRP1、SLC45A2、SLC24A5、C10orf11）を認める

■ 治療その他

光線過敏のエピソード	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
紫外線予防策	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
	ありの場合、 方法		
就学における 特別な配慮	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
	ありの場合、 内容		

■ 重症度分類に関する事項

A. 症候型の眼皮膚白皮症（ヘルマンズキー・パドラック症候群、チェディアック・東症候群、グリセリ症候群）と診断され、以下の症状のうち少なくとも一つを満たす場合	
1. ヘルマンズキー・パドラック症候群	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 矯正不能な視力障害（良好な方の眼の視力が0.3以下） <input type="checkbox"/> 血小板機能障害による出血 <input type="checkbox"/> 汎血球減少 <input type="checkbox"/> 炎症性腸疾患 <input type="checkbox"/> 肺線維症
	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. チェディアック・東症候群	<input type="checkbox"/> 急性増悪状態（発熱と黄疸をともない、肝脾腫、全身のリンパ節腫脹、汎血球減少、出血傾向をきたした病態） <input type="checkbox"/> 繰り返す全身感染症 <input type="checkbox"/> 神経症状（歩行困難、振戦、末梢神経障害）
	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 末梢神経障害 <input type="checkbox"/> 精神発育遅滞 <input type="checkbox"/> 汎血球減少 <input type="checkbox"/> 繰り返す全身感染症
B. 非症候型の眼皮膚白皮症と診断され、さらに良好な方の眼の矯正視力が0.3未満である	
<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明	
判定	
AあるいはBを満たす場合、重症とする	
<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明	

■ 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	印 ※自筆または押印のこと											
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

- ・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ます。）
- ・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。
- ・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。