

019-31 ライソゾーム病  
(シスチン症)

## ■ 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

診断

病型	<input type="checkbox"/> 1. 腎型 <input type="checkbox"/> 2. 中間型 <input type="checkbox"/> 3. 非腎型（眼型）
----	--

A. 主要所見

理学所見	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施			
	実施日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月		
	身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
	脈拍	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 回/分	体温	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> 度
	拡張期血圧	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mmHg	収縮期血圧	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mmHg
特徴的な顔つき	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	低身長	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
骨関節異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	被角血管腫	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
肝脾腫	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	臍ヘルニア	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
嘔吐・下痢	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	心雑音	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	

心肥大	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	角膜混濁	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
白内障	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	部位	<input type="checkbox"/> 1. 右 <input type="checkbox"/> 2. 左 <input type="checkbox"/> 3. 両側	
視神経萎縮	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	部位	<input type="checkbox"/> 1. 右 <input type="checkbox"/> 2. 左 <input type="checkbox"/> 3. 両側	
cherry red spot	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	部位	<input type="checkbox"/> 1. 右 <input type="checkbox"/> 2. 左 <input type="checkbox"/> 3. 両側	
咳嗽・喀痰	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	腎機能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
聴力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	右	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> dB	左
筋緊張低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
筋緊張亢進	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	種類	<input type="checkbox"/> 1. 痙縮 <input type="checkbox"/> 2. 強剛	
筋萎縮・筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	痙攣	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
ミオクローヌス	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	ジストニア	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
小脳失調	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	眼球運動障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
精神運動発達遅滞	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	退行	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
行動異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	精神症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
知能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	易感染性	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし

**B. 検査所見** \*小数点も1文字として記入する

1. 中間代謝産物の蓄積			
白血球中のシスチン濃度上昇	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 未実施
2. その他の補助診断情報			
病理検査（骨髄）異常	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 未実施

**C. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 非実施
<input type="checkbox"/> CTNS 遺伝子		

**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
乳幼児期発症例	<input type="checkbox"/> 1. その他の先天性代謝異常症	<input type="checkbox"/> 2. 先天奇形症候群	
成人発症例	<input type="checkbox"/> 1. 脊髄小脳変性症	<input type="checkbox"/> 2. 運動ニューロン疾患	<input type="checkbox"/> 3. 精神疾患

<診断のカテゴリー>

Definite : Cの遺伝子変異を認め、Dの全疾病を除外できる。 なお、B-1、2はDefiniteの参考とする。	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
--	--------------------------------	---------------------------------

**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

--

**治療その他**

酵素補充療法	
実施有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
実施施設	

骨髄又は臓器移植	
実施有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
実施時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
実施施設	

その他の疾患特異的治療	
実施有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
実施期間 (自)	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
実施期間 (至)	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
内容	

栄養と呼吸	
鼻腔栄養	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	導入日 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
胃瘻	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	導入日 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
気管切開	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	導入日 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

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度 : 以下のいずれかに該当する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
乳幼児型	<input type="checkbox"/> 1. ほぼ月齢 (年齢) 相当の活動可能 <input type="checkbox"/> 2. 月齢 (年齢) に比し、軽度の遅れ <input type="checkbox"/> 3. 中等度の遅れ (DQ=35~50) <input type="checkbox"/> 4. 高度の遅れ (DQ<35) <input type="checkbox"/> 5. 寝たきり、医療的ケアが必要

若年・ 成人型	<input type="checkbox"/> 1. 就労（就学）可能	<input type="checkbox"/> 2. 就労（就学）不能、日常生活自立
	<input type="checkbox"/> 3. 部分介助（食事、入浴、着脱）	<input type="checkbox"/> 4. 全介助、入院、入所が必要
	<input type="checkbox"/> 5. 寝たきり、医療的ケアが必要	

■ 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"/> 全介助		
		<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"/> 全介助		
		<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。
- 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。