

## 230 肺胞低換気症候群

## ■ 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【必ず記入のこと】

<input type="checkbox"/> 1. 肥満低換気症候群	<input type="checkbox"/> 2. 先天性中枢性低換気症候群 (CCHS)
<input type="checkbox"/> 3. 特発性中枢性肺泡低換気症候群	<input type="checkbox"/> 4. その他

A. 症状

1. 睡眠低換気に関係する以下 a・b・c・d の症状／徴候が1つでもある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 睡眠低換気に関係する以下 a・b・c・e の症状／徴候が1つでもある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 日中の過眠 <input type="checkbox"/> b. 覚醒維持障害 <input type="checkbox"/> c. 浮腫、息切れなどの右心不全症状	
<input type="checkbox"/> d. 一過性でない睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> e. 一過性でない睡眠時低換気・睡眠時無呼吸	

B. 検査所見 \*小数点も1文字として記入する

1. 覚醒時の動脈血液ガス PaCO <sub>2</sub> 値 > 50 mmHg、BMI ≥ 30kg/m <sup>2</sup> を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
PaCO <sub>2</sub> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mmHg	BMI <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg/m <sup>2</sup>

2. 終夜睡眠検査（ポリソムノグラフィー）によりフェノタイプ A、B を判定	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	<input type="checkbox"/> 3. 判定困難
<input type="checkbox"/> フェノタイプ A：低換気型；睡眠中に肺胞低換気を認める <input type="checkbox"/> フェノタイプ B：無呼吸型；睡眠時無呼吸が主であり、治療前および CPAP 治療施行後も 覚醒時動脈血液ガス PaCO <sub>2</sub> 値 ≥ 50 mmHg であること			
3. 睡眠時に、以下の(1)～(3)のいずれかの検査の値が 10 分以上 50mmHg を超える	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 睡眠時に、以下の(1)～(3)のいずれかの検査の値が①または②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"/> ①10 分以上 55mmHg を超える <input type="checkbox"/> ②10 分以上覚醒仰臥位における値と比較して 10mmHg 以上の上昇を認め、その値が 50mmHg を超える			
(1) 動脈ライン確保による睡眠中の動脈血液ガス PaCO <sub>2</sub> 値（最も高い値）	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
(2) 睡眠中の経皮二酸化炭素分圧（TcPCO <sub>2</sub> ）の最も高い値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
(3) 睡眠中の呼気終末二酸化炭素分圧（EtCO <sub>2</sub> ）の最も高い値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

### C. 鑑別診断

1. 以下の疾病のうち a～h を鑑別し、全て除外できる	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 以下の疾病のうち c～f および i を鑑別し、全て除外できる	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 以下の疾病のうち a～f および h・i を鑑別し、全て除外できる	<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"/> a. 慢性閉塞性肺疾患（COPD） <input type="checkbox"/> b. 胸郭拘束性疾患 <input type="checkbox"/> c. 肺の閉塞性・拘束性換気障害による低換気（COPD、胸郭拘束性疾患以外） <input type="checkbox"/> d. 睡眠時無呼吸症候群（SAS） <input type="checkbox"/> e. 薬剤（呼吸中枢抑制、呼吸筋麻痺）に伴う二次的な肺胞低換気 <input type="checkbox"/> f. 代謝性疾患に伴う二次的な肺胞低換気 <input type="checkbox"/> g. %VC が予測値の 60%未満の拘束性換気障害を呈する場合 <input type="checkbox"/> h. 神経筋疾患（重症筋無力症、呼吸中枢異常に関連した中枢神経系の器質的病変） <input type="checkbox"/> i. 主たる病態が先天性の呼吸器・胸郭・神経・筋肉系の器質的疾患（新生児肺低形成、先天性肺疾患）			

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"/> PHOX2B		

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite (肥満低換気症候群) : Aの1を満たし+Bの1およびBの2を満たし、Cの1を満たすもの
<input type="checkbox"/> Definite (先天性中枢性低換気症候群) : Aの2を満たし+Bの3を満たし+Dを満たし、Cの2を満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable (先天性中枢性低換気症候群) : Aの2を満たし+Bの3を満たし、Cの2を満たすもの
<input type="checkbox"/> Definite (特発性中枢性肺胞低換気症候群) : Aの2を満たし+Bの4を満たし、Cの3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

--

■ 重症度分類に関する事項

重症度	<input type="checkbox"/> 度
以下の1)～3)の項目にて、指定難病に係る診断基準および重症度分類に基づき、全てを満たす最も重い重症度を記載する。HOTに関しては治療後、夜間を含めて改善すれば中止は可能。動脈血液ガス分析 (PaCO <sub>2</sub> ) の項目ではフェノタイプ A、Bに☑を記入する。	
1) 息切れを評価する 修正 MRC 分類グレード (mMRC)	<input type="checkbox"/> 激しい運動をした時だけ息切れがある (グレード0) <input type="checkbox"/> 重症度1: 平坦な道を早足で歩く、あるいは緩やかな上り坂を歩く時に息切れがある (グレード1) <input type="checkbox"/> 重症度2~4: 息切れがあるので、同年代の人よりも平坦な道を歩くのが遅い、あるいは平坦な道を自分のペースで歩いている時、息切れのために立ち止まることもある (グレード2) <input type="checkbox"/> 重症度5: 平坦な道を約100m、あるいは数分歩くと息切れのために立ち止まる (グレード3) <input type="checkbox"/> 重症度5: 息切れがひどく家から出られない、あるいは衣服の着替えをする時にも息切れがある (グレード4)

2)-1 動脈血液ガス分析 (PaCO <sub>2</sub> ) (診断基準により、 TcPCO <sub>2</sub> 、EtCO <sub>2</sub> に置 き換え可能)	フェノタイプ	<input type="checkbox"/> A:低換気型	<input type="checkbox"/> B:無呼吸型
	<input type="checkbox"/> 重症度 1 : PaCO <sub>2</sub> >45 Torr <input type="checkbox"/> 重症度 2~3 : A : PaCO <sub>2</sub> >50 Torr、B : >52.5 Torr <input type="checkbox"/> 重症度 4 : A、B : PaCO <sub>2</sub> >55 Torr <input type="checkbox"/> 重症度 5 : A、B : PaCO <sub>2</sub> >60 Torr		
2)-2 動脈血液ガス分析 (PaO <sub>2</sub> )	PaO <sub>2</sub>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
	<input type="checkbox"/> 重症度 1~2 : 問わず <input type="checkbox"/> 重症度 3 : PaO <sub>2</sub> ≤70 Torr <input type="checkbox"/> 重症度 4~5 : PaO <sub>2</sub> ≤60 Torr		
3) 治療状況 (NPPV/HOT 治療)	<input type="checkbox"/> 重症度 1 : 問わず <input type="checkbox"/> 重症度 2 : CPAP/NPPV 継続治療必要 <input type="checkbox"/> 重症度 3 : CPAP/NPPV/HOT 継続治療必要 <input type="checkbox"/> 重症度 4~5 : NPPV/HOT 継続治療必要		

■ 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"/>	年 <input type="text"/>
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

生活状況	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。