

健難発 1013 第 1 号
令和 3 年 10 月 13 日

各

都道府県
指定都市

 衛生主管部（局）長

厚生労働省健康局難病対策課長
(公 印 省 略)

「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年度法律第50号。以下「法」という。）第6条第1項に規定する診断書（以下「臨床調査個人票」という。）の記載項目等については、難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年厚生労働省令第121号）第14条において定めており、この診断書の様式については、「指定難病に係る臨床調査個人票について」（平成26年11月12日付け健疾発1112第1号厚生労働省健康局疾病対策課長通知。以下「課長通知」という。）において、法第5条第1項に基づき厚生労働大臣が定める指定難病ごとに示している。

今般、「難病の患者に対する医療等に関する法律第五条第一項の規定に基づき厚生労働大臣が指定する指定難病及び同法第七条第一項第一号の規定に基づき厚生労働大臣が定める病状の程度の一部を改正する件」（令和3年厚生労働省告示第372号）による指定難病の追加に伴い、課長通知中、別添1の表の左欄に掲げる臨床調査個人票について、同表の右欄に掲げる別紙の臨床調査個人票に改正し、令和3年11月1日から適用することとしたので通知する。また、改正の概要は別添2のとおりであるので、御了知いただきたい。

なお、支給認定の基準については、別途通知する『「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」の改正について』（令和3年10月13日付け健発1013第3号厚生労働省健康局長通知）による改正後の「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日付け健発1112第1号厚生労働省健康局長通知）によることとなることに留意されたい。

本通知は、地方自治法（昭和22年法律第67号）第245条の4第1項の規定に基づく技術的助言であることを申し添える。

(新規追加)	288 自己免疫性後天性凝固第 X 因子欠乏症	別紙 1
(新規追加)	334 脳クレアチン欠乏症候群	別紙 2
(新規追加)	335 ネフロン癆	別紙 3
(新規追加)	336 家族性低 β リポタンパク血症 1 (ホモ接合体)	別紙 4
(新規追加)	337 ホモシスチン尿症	別紙 5
(新規追加)	338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	別紙 6

※自己免疫性後天性凝固第 X 因子欠乏症は、指定難病 288 (自己免疫性後天性凝固因子欠乏症) に統合する。

別添2

告示上の 疾病番号	【改正前告示病名】 告示病名	【改正前臨床調査個人票名】 臨床調査個人票名	主な改正内容	改正理由
288	【新規追加】 自己免疫性後天性凝固第Ⅹ因子欠乏症	【新規追加】 288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
334	【新規追加】 脳クレアチン欠乏症候群	【新規追加】 334 脳クレアチン欠乏症候群	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
335	【新規追加】 ネフロン癆	【新規追加】 335 ネフロン癆	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
336	【新規追加】 家族性低βリポタンパク血症 1 (ホモ接合体)	【新規追加】 336 家族性低βリポタンパク血症 1 (ホモ接合体)	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
337	【新規追加】 ホモシスチン尿症	【新規追加】 337 ホモシスチン尿症	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの
338	【新規追加】 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	【新規追加】 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	新規追加	指定難病の新たな指定に伴うもの

健疾発 1112 第 1 号
平成 26 年 11 月 12 日

[一部改正]	平成 27 年 5 月 13 日	健疾発 0513 第 1 号
	平成 27 年 9 月 30 日	健疾発 0930 第 2 号
	平成 29 年 3 月 31 日	健難発 0331 第 1 号
	平成 30 年 3 月 19 日	健難発 0319 第 2 号
	令和元年 6 月 26 日	健難発 0626 第 2 号
	令和 3 年 10 月 13 日	健難発 1013 第 1 号

各都道府県衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康局疾病対策課長

指定難病に係る臨床調査個人票について

難病の患者に対する医療等に関する法律第 6 条第 1 項に規定する診断書（以下「臨床調査個人票」という。）の具体的な書式のうち新規の申請を行うための書式について、別添のとおり定め、平成 27 年 1 月 1 日から適用することとしたので通知する。ただし、同法の施行前の準備のために使用することは差し支えない。

なお、本通知は、地方自治法(昭和 22 年法律第 67 号)第 245 条の 4 第 1 項の規定に基づく技術的助言であることを申し添える。

288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	-							
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 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	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明							
	発症者続柄							
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞 (男性)							
	☐ 5. 同胞 (女性) ☐ 6. 祖父 (父方) ☐ 7. 祖母 (父方)							
	☐ 8. 祖父 (母方) ☐ 9. 祖母 (母方) ☐ 10. いとこ							
	☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦		年		月			

社会保障	
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5
生活状況	
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

診断【必ず記入のこと】

- ☐ 1. 自己免疫性後天性凝固第 XIII (13) 因子欠乏症（旧称：自己免疫性出血病 XIII）
☐ 2. 自己免疫性後天性凝固第 VIII (8) 因子（FVIII）欠乏症（後天性血友病 A）
☐ 3. 自己免疫性後天性フォンウィルブランド因子（VWF）欠乏症（自己免疫性後天性 von Willebrand Disease (VWD)）
☐ 4. 自己免疫性後天性凝固第 V (5) 因子（FV）欠乏症（いわゆる第 5 因子インヒビター）
☐ 5. 自己免疫性後天性凝固第 X (10) 因子（FX）欠乏症
☐ 6. その他

以下は診断で選択した疾病について記載する

1) 自己免疫性後天性凝固第 XIII 因子欠乏症 (旧称: 自己免疫性出血病 XIII)

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite: Aの全て+B 1 およびB2-(2)を満たし、Cを除外したもの
- ☐ Probable: Aの全て+B 1 およびB2-(1)を満たし、Cを除外したもの
- ☐ Possible: Aの全て+B 1 を満たすもの
- ☐ いずれにも該当しない

■ 診断基準に関する事項: 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良い

A. 症状

判定年月	西暦					年			月
1. 過去1年以内に発症した出血症状がある	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明								
2. 先天性/遺伝性凝固 FXIII 欠乏症の家族歴がない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明								
3. 出血疾患の既往歴がない。特に過去の止血負荷 (外傷、手術、抜歯、分娩など) に伴った出血もない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明								
4. 抗凝固薬や抗血小板薬などの過剰投与がない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明								

B. 検査所見 *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. 特異的検査									
検査年月	西暦					年			月
特異的検査で FXIII に関する以下の3つの項目の内1つ以上の異常がある (通常は活性、抗原量が50%以下)						☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
(1) FXIII 活性、FXIII 抗原量: 通常、両者とも低下						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
FXIII 活性							.		%
								☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下	
FXIII 抗原量							.		%
								☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下	
(2) FXIII 比活性 (活性/抗原量)						☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明			
FXIII 比活性 (活性/抗原量)							.		

(3) FXIII サブユニット		☐ 1. 正常	☐ 2. 低下	☐ 3. 不明
FXIII-A サブユニット抗原量	. %	☐ 1. 正常	☐ 2. 低下	
FXIII-B サブユニット抗原量	. %	☐ 1. 正常	☐ 2. 低下	
FXIII-A ₂ B ₂ 抗原量	. %	☐ 1. 正常	☐ 2. 低下	
2. 確定診断用検査				
検査年月	西暦 年 月			
(1) FXIII インヒビター		☐ 1. 陽性	☐ 2. 陰性	☐ 3. 不明
交差混合試験		力価	ベセスダ単位/mL	
		☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明		
(2) 抗 FXIII 自己抗体		☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明		
		測定方法	☐ 1. イムノブロット法 ☐ 2. ELISA 法 ☐ 3. イムノクロマト法 ☐ 4. その他の方法 *4 を選択の場合、以下に記入	

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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 遺伝性（先天性）FXIII 欠乏症（における同種抗体） ☐ 2. 播種性血管内凝固症候群（DIC） ☐ 3. 手術 ☐ 4. 外傷 ☐ 5. 白血病などの血液悪性腫瘍 ☐ 6. 重症肝疾患 ☐ 7. 肝硬変 ☐ 8. ヘノッホ・シェンライン紫斑病 ☐ 9. 慢性炎症性腸疾患（潰瘍性大腸炎、クローン病など） ☐ 10. 自己免疫性後天性 FVIII 欠乏症（後天性血友病 A） ☐ 11. 後天性 von Willebrand（VW）症候群（AVWS）（特に自己免疫性後天性 von Willebrand factor） （VWF）欠乏症 ☐ 12. 自己免疫性後天性第 V 因子欠乏症 ☐ 13. 他の全ての自己免疫性後天性出血病	

2) 自己免疫性後天性凝固第 VIII 因子欠乏症（後天性血友病 A）

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの全て+B1 およびB2-(3)を満たし、Cを除外したもの
- ☐ Probable : Aの全て+B1+B2-(1)またはB2-(2)を満たし、Cを除外したもの
- ☐ Possible : Aの全て+B1 を満たすもの
- ☐ いずれにも該当しない

■ 診断基準に関する事項：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良い

A. 症状

判定年月	西暦					年			月
1. 過去1年以内に発症した出血症状がある						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
2. 血友病 A（遺伝性FVIII 欠乏症）の家族歴がない						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
3. 出血性疾患の既往歴がない。特に過去の止血負荷（外傷、手術、抜歯、分娩など）に伴った出血もない						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
4. 抗凝固薬や抗血小板薬などの過剰投与がない						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			

B. 検査所見 *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. 特異的検査										
検査年月	西暦					年			月	
特異的検査でFVIII 関連の以下の3つの項目の内1つ以上の異常がある（通常はFVIII 活性、FVIII 抗原量が基準値の50%以下）						☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明				
(1) FVIII 活性 (FVIII:C) : 必ず著しく低下					.		%	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下		
(2) FVIII 抗原量 (FVIII:Ag) : 通常は著しく低下					.		%	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下		
(3) FVIII 比活性 (活性/抗原量) : 通常は著しく低下					.				☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下	
2. 確定診断用検査										
検査年月	西暦					年			月	
(1) APTT 交差混合試験でインヒビター型である						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明				
(2) FVIII インヒビター						力価				ベセスダ単位/mL
						☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明				

(3) 抗 FVIII 自己抗体	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明	
	測定方法	☐ 1. イムノブロット法 ☐ 2. ELISA 法 ☐ 3. イムノクロマト法 ☐ 4. その他の方法 *4 を選択の場合、以下に記入

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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 血友病（遺伝性 FVIII 欠乏症） ☐ 2. 先天性 FV・FVIII 複合欠乏症 ☐ 3. 全ての二次性 FVIII 欠乏症（播種性血管内凝固症候群（DIC）など） ☐ 4. （遺伝性）フォンウィルブランド病（VWD） ☐ 5. 自己免疫性後天性フォンウィルブランド病 ☐ 6. 全ての二次性フォンウィルブランド症候群（心血管疾患、本態性血小板増多症、甲状腺機能低下症、リンパまたは骨髄増殖性疾患などの明確な原因疾患がある非自己免疫性後天性フォンウィルブランド症候群） ☐ 7. 自己免疫性後天性 FXIII 欠乏症 ☐ 8. 自己免疫性後天性 FV 欠乏症 ☐ 9. 抗リン脂質抗体症候群	

3) 自己免疫性後天性フォンウィルブランド因子(VWF)欠乏症(自己免疫性後天性フォンウィルブランド病(AVWD))
 <診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの全て+B1 およびB2-(2)を満たし、Cを除外したもの
- ☐ Probable : Aの全て+B1 およびB2-(1)を満たし、Cを除外したもの
- ☐ Possible : Aの全て+B1 を満たしたもの
- ☐ いずれにも該当しない

■ 診断基準に関する事項：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良い

A. 症状

判定年月	西暦					年			月
1. 過去1年以内に発症した出血症状がある						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
2. VW 病 (VWD : 遺伝性 VWF 欠乏症) の家族歴がない						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
3. 出血性疾患の既往歴がない。特に過去の止血負荷 (外傷、手術、抜歯、分娩など) に伴った出血もない						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
4. 抗凝固薬や抗血小板薬などの過剰投与がない						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			

B. 検査所見 *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. 特異的検査									
検査年月	西暦					年			月
特異的検査で VWF 関連の以下の3つの項目の内1つ以上の異常がある (通常は VWF Ristocetin cofactor 活性 (VWF:RCo)、VWF 抗原量 (VWF:Ag) が基準値の50%以下)						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
(1) FVIII 活性 (FVIII:C) : 低下あるいは正常						☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明			
FVIII 活性 (FVIII:C)							.		%
(2) VWF:RCo と VWF:Ag : 通常は両者とも減少						☐ 1. 正常 ☐ 2. 減少 ☐ 3. 不明			
VWF:RCo (活性)							.		%
VWF:Ag (抗原量)							.		%
(3) VWF 比活性 (VWF:RCo/VWF:Ag) : 通常は中等度から高度に減少						☐ 1. 正常 ☐ 2. 減少 ☐ 3. 不明			
VWF 比活性 (VWF:RCo/VWF:Ag)							.		

2. 確定診断用検査								
検査年月	西暦				年			月
(1) VWF インヒビター		☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明						
交差混合試験		力価					ベセスダ単位/mL	
		☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明						
(2) 抗 VWF 自己抗体		☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明						
		測定方法	☐ 1. イムノプロット法 ☐ 2. ELISA 法		☐ 3. イムノクロマト法 ☐ 4. その他の方法			
		*4 を選択の場合、以下に記入						

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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. フォンウィルブランド病（遺伝性 VWF 欠乏症）	
☐ 2. 全ての二次性フォンウィルブランド症候群（心血管疾患、本態性血小板増多症、甲状腺機能低下症、リンパまたは骨髄増殖性疾患などの明確な原因疾患がある非自己免疫性後天性フォンウィルブランド症候群）	
☐ 3. 自己免疫性後天性 FXIII 欠乏症	☐ 4. 自己免疫性後天性 FVIII 欠乏症（後天性血友病 A）
☐ 5. 自己免疫性後天性 FV 欠乏症	

4) 自己免疫性後天性凝固第Ⅴ因子欠乏症（いわゆる第Ⅴ因子インヒビター）

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite：Aの全て＋B1 およびB2-(3)を満たし、Cを除外したもの
- ☐ Probable：Aの全て＋B1＋B2-(1)またはB2-(2)を満たし、Cを除外したもの
- ☐ Possible：Aの全て＋B1 を満たすもの
- ☐ いずれにも該当しない

■ 診断基準に関する事項：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良い

A. 症状

判定年月	西暦					年			月
1. 過去1年以内に発症した出血症状がある						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
2. パラ血友病（遺伝性FV欠乏症）の家族歴がない						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
3. 出血性疾患の既往歴がない。特に過去の止血負荷（外傷、手術、抜歯、分娩など）に伴った出血もない						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
4. 抗凝固薬や抗血小板薬などの過剰投与がない						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			

B. 検査所見 *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. 特異的検査									
検査年月	西暦					年			月
特異的検査でFV関連の以下の3つの項目の内1つ以上の異常がある（通常はFV活性、FV抗原量が基準値の50%以下）						☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
(1) FV活性(FV:C)：								%	
必ず著しく低下								☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下	
(2) FV抗原量(FV:Ag)：								%	
通常は著しく低下								☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下	
(3) FV比活性（活性／抗原量）：								%	
通常は著しく低下								☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下	
2. 確定診断用検査									
検査年月	西暦					年			月
(1) PT およびAPTT 交差混合試験でインヒビター型						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
PT 交差混合試験						☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明			
APTT 交差混合試験						☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明			

(2) FV インヒビター	力価					ベセスダ単位/mL
	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明					
(3) 抗 FV 自己抗体	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明					
	測定方法	☐ 1. イムノブロット法 ☐ 2. ELISA 法 ☐ 3. イムノクロマト法 ☐ 4. その他の方法 *4 を選択の場合、以下に記入				

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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. パラ血友病（遺伝性 FV 欠乏症） ☐ 2. 先天性 FV・FVIII 複合欠乏症 ☐ 3. 全ての二次性 FV 欠乏症 [播種性血管内症凝固候群（DIC）など] ☐ 4. （遺伝性）第 X 因子欠乏症 ☐ 5. 自己免疫性後天性 FX 欠乏症 ☐ 6. 全ての二次性 FX 欠乏症 ☐ 7. （遺伝性）プロトロンビン欠乏症 ☐ 8. 自己免疫性後天性プロトロンビン欠乏症 ☐ 9. 全ての二次性プロトロンビン欠乏症 ☐ 10. 自己免疫性後天性 FXIII 欠乏症 ☐ 11. 抗リン脂質抗体症候群	

5) 自己免疫性後天性凝固第 X 因子欠乏症

<診断のカテゴリー>

☐ Definite : Aの全てを満たし、B1 およびB2-(3)を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
☐ Probable 1 : Aの全てを満たし、B1 およびB2-(1)を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
☐ Probable 2 : Aの全てを満たし、B1 およびB2-(2)を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
☐ Possible : Aの全ておよびB1 を満たすもの
☐ いずれにも該当しない

■ 診断基準に関する事項：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良い

A. 症状

判定年月	西暦 年 月
1. 最近発症した持続性または再発性の出血症状がある	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 遺伝性 FX 欠乏症の家族歴がない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 出血性疾患の既往歴がない。特に過去の止血負荷（外傷、手術、抜歯、分娩など）に伴った出血もない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 抗凝固薬や抗血小板薬などの過剰投与がない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 検査所見 *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. 特異的検査			
検査年月	西暦 年 月		
特異的検査で FX 関連の以下の 3 つの項目の内 1 つ以上の異常がある（通常は FX 活性、FX 抗原量が基準値の 50%以下）		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
(1) FX 活性 (FX:C) : 必ず著しく低下	. %	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下	
(2) FX 抗原量 (FX:Ag) : 通常は著しく低下	. %	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下	
(3) FX 比活性 (活性/抗原量) : 通常は著しく低下	.	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下	
2. 確定診断用検査			
検査年月	西暦 年 月		
(1) PT および APTT の 1:1 混合試験、交差混合試験でインヒビター型である	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		

(2) FX インヒビター	力価		ベセスダ単位/mL
	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明		
(3) 抗 FX 自己抗体	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明		
	測定方法	☐ 1. イムノブロット法 ☐ 2. ELISA 法 ☐ 3. イムノクロマト法 ☐ 4. その他の方法 *4 を選択の場合、以下に記入	
一般的凝固検査			
検査年月	西暦		年 月
出血時間	☐ 1. 正常 ☐ 2. 延長 ☐ 3. 不明		
PT	秒	☐ 1. 正常 ☐ 2. 延長 ☐ 3. 不明	
APTT	秒	☐ 1. 正常 ☐ 2. 延長 ☐ 3. 不明	
血小板	×10 ⁴ /μL	☐ 1. 正常 ☐ 2. 減少 ☐ 3. 増加	

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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 遺伝性 FX 欠乏症 ☐ 2. 全ての二次性 FX 欠乏症（播種性血管内凝固症候群（DIC）、AL-アミロイドーシスなど） ☐ 3. （遺伝性）第 FV 欠乏症 ☐ 4. 自己免疫性後天性 FV 欠乏症 ☐ 5. 全ての二次性 FV 欠乏症 ☐ 6. （遺伝性）プロトロンビン欠乏症 ☐ 7. 自己免疫性後天性プロトロンビン欠乏症 ☐ 8. 全ての二次性プロトロンビン欠乏症 ☐ 9. 自己免疫性後天性 FXⅢ欠乏症 ☐ 10. 抗リン脂質抗体症候群	

■ 重症度分類に関する事項（疾患共通）：直近6か月間で最も悪い状態を記載

1. 重症出血（過去1年間に1回以上起こしたことがある項目に☑を記入する）	
☐ 1) 致命的な出血 ☐ 2) 重要部位、重要臓器の出血 (☐ a. 頭蓋内 ☐ b. 脊髄内 ☐ c. 眼球内 ☐ d. 後腹膜 ☐ e. 気管 ☐ f. 胸腔内 ☐ g. 腹腔内 ☐ h. 関節内 ☐ i. 心嚢内 ☐ j. コンパートメント症候群を伴う筋肉内出血等) ☐ 3) ヘモグロビン値 8g/dL 以下の貧血あるいは 2g/dL 以上の急激なヘモグロビン値低下をもたらす出血 ☐ 4) 24 時間以内に 2 単位以上の全血あるいは赤血球輸血を必要とする出血	
2. 軽症出血	
☐ 1. 上記以外の全ての出血	

血液検査	
検査年月日	西暦 年 月 日
ヘモグロビン	g/dL

症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内かつ 14 行以内

--

■ その他の事項

ア. 参考所見（FXIII 欠乏症、FVIII 欠乏症、VWF 欠乏症、FV 欠乏症）

一般的凝固検査		
検査年月	西暦 年 月	
出血時間	☐ 1. 正常 ☐ 2. 延長 ☐ 3. 不明	
PT	秒	☐ 1. 正常 ☐ 2. 延長 ☐ 3. 不明
APTT	秒	☐ 1. 正常 ☐ 2. 延長 ☐ 3. 不明
血小板	×10 ⁴ /μL	☐ 1. 正常 ☐ 2. 減少 ☐ 3. 増加

イ. 遺伝学的検査 (疾患共通)

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
FXIII-A サブユニット遺伝子	☐ 1. 変異 ☐ 2. 多型性 ☐ 3. 変異なし
FXIII-B サブユニット遺伝子	☐ 1. 変異 ☐ 2. 多型性 ☐ 3. 変異なし
免疫関連遺伝子	☐ 1. 変異 ☐ 2. 多型性 ☐ 3. 変異なし
FVIII 遺伝子	☐ 1. 変異 ☐ 2. 多型性 ☐ 3. 変異なし
VWF 遺伝子	☐ 1. 変異 ☐ 2. 多型性 ☐ 3. 変異なし
FV 遺伝子	☐ 1. 変異 ☐ 2. 多型性 ☐ 3. 変異なし
FX 遺伝子	☐ 1. 変異 ☐ 2. 多型性 ☐ 3. 変異なし

ウ. 治療その他 (疾患共通)

止血療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	☐ 1. FXIII 補充療法 ☐ 2. FVIII 補充療法 ☐ 3. VWF 補充療法 ☐ 4. 活性化第7因子または活性化プロトロンビン複合体製剤投与 (バイパス止血療法) ☐ 5. DDAVP 投与 ☐ 6. 新鮮凍結血漿または濃厚血小板投与 ☐ 7. PCC (プロトロンビン複合体濃縮製剤)、活性型 PCC 投与 ☐ 8. 活性型第 F7・FX 複合製剤投与 ☐ 9. 抗線溶療法 ☐ 10. その他の療法 *10 を選択の場合、以下に記入	
	その他の療法	
抗体根絶／ 除去療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	使用した 免疫抑制薬剤名	
	その他の薬剤名	

抗体減少療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	☐ 1. 血漿交換 ☐ 2. 免疫吸着療法 ☐ 3. その他の療法 *3 を選択の場合、以下に記入	
	その他の療法	
基礎疾患の治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	基礎疾患名	
	治療法	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり	
開始時期	西暦 年 月	
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器	
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行	
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助

	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*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					年			月			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。

334 脳クレアチン欠乏症候群

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	-							
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 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	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明							
	発症者続柄							
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞 (男性)							
	☐ 5. 同胞 (女性) ☐ 6. 祖父 (父方) ☐ 7. 祖母 (父方)							
	☐ 8. 祖父 (母方) ☐ 9. 祖母 (母方) ☐ 10. いとこ							
	☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦		年		月			

社会保障	
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5
生活状況	
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

<診断のカテゴリー>

☐ Definite：A-1を満たし、B-1またはB-2を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外し、Cを満たすもの ☐ Probable：A-1を満たし、B-1およびB-2を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの ☐ Possible：Aのうち1項目を満たし、B-1を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの ☐ いずれにも該当しない
--

■ 診断基準に関する事項：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良い
診断

☐ 1. AGAT 欠損症 ☐ 2. GAMT 欠損症 ☐ 3. SLC6A8 欠損症
--

A. 症状

1. 知的障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. 自閉スペクトラム症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
3. てんかん	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
4. 言語発達遅滞	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
5. 筋緊張低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

B. 検査所見 *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. 血液・生化学的検査所見					
a. AGAT 欠損症：血清中のグアニジノ酢酸の低下、もしくは尿中グアニジノ酢酸/クレアチニン比の低下		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
血清グアニジノ酢酸の基準値(μM)*: 15歳未満 0.35-1.8 15歳以上 1.0-3.5 尿中グアニジノ酢酸/クレアチニン比の基準値(mmol/mol クレアチニン)*: 15歳未満 4-220 15歳以上 3-78					
b. GAMT 欠損症：血清もしくは髄液中のグアニジノ酢酸の上昇、もしくは尿中グアニジノ酢酸/クレアチニン比の上昇		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
血清グアニジノ酢酸の基準値(μM)*: 15歳未満 0.35-1.8 15歳以上 1.0-3.5 髄液グアニジノ酢酸の基準値(μM)*: 全年齢 0.02-0.56 尿中グアニジノ酢酸/クレアチニン比の基準値(mmol/mol クレアチニン)*: 15歳未満 4-220 15歳以上 3-78					
c. SLC6A8 欠損症（男性患者）：尿中クレアチン/クレアチニン比の上昇		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
尿中クレアチン(μM)/クレアチニン(μM)比の基準値*: 4歳未満 0.006-1.2 4~12歳 0.017-0.72 12歳以上 0.011-0.24 *参考文献 Almeida LS. Mol Genet Metab, 214-219, 2004					
検査値（換算方法；クレアチン 1mg/dL= 78.26 μM 、クレアチニン 1mg/dL= 88.4 μM ）					
グアニジノ酢酸(μM)	尿			血清	
	髄液				
尿中クレアチン(μM)					
尿中クレアチニン(μM)					
尿中グアニジノ酢酸/クレアチニン比				(mmol/mol クレアチニン)	
尿中クレアチン/クレアチニン比				($\mu\text{M}/\mu\text{M}$)	
2. 画像検査所見					
脳の ^1H -MR スペクトロスコピー(MRS)におけるクレアチンピークの低下		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 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。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ 1. GAMT 遺伝子 (19p13.3) ☐ 2. GATM 遺伝子 (15q21.1) ☐ 3. SLC6A8 遺伝子 (Xq28)	

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。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 1. 脆弱 X 症候群 ☐ 2. 微細欠失重複症候群 ☐ 3. その他知的障害を主症状とする疾患			

■ 重症度分類に関する事項：直近 6 か月間で最も悪い状態を記載

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 文字以内かつ 14 行以内

--

■ その他の事項

ア. 症状（参考所見）

低身長などの発育不全	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
------------	--

イ. 検査所見（参考所見）

画像検査所見	
脳 MRI/CT の脳梁菲薄化・低形成	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

ウ. 治療その他

クレアチン補充療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	用量	mg/kg/日
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 *1. 実施を選択の場合、以下に記入	
	治療名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 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	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行

生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立	☐ 軽度介助	
		☐ 部分介助	☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立	☐ 軽度介助	
		☐ 部分介助	☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助	
排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*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					年			月			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。

335 ネフロン癆

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	-							
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 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	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明							
	発症者続柄							
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞 (男性)							
	☐ 5. 同胞 (女性) ☐ 6. 祖父 (父方) ☐ 7. 祖母 (父方)							
☐ 8. 祖父 (母方) ☐ 9. 祖母 (母方) ☐ 10. いとこ								
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入								
続柄								
発症年月	西暦		年		月			

社会保障	
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5
生活状況	
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

<診断のカテゴリー>

☐ Definite : Aのうち1項目以上を満たし、B-1を満たし、Eの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの
☐ Probable 1 : Aのうち1項目以上を満たし、B-1を満たし、Eの鑑別すべき疾患を除外し、B-5のいずれか1項目（参考所見は除く）を満たすもの ☐ Probable 2 : Aのうち1項目以上を満たし、B-1を満たし、Eの鑑別すべき疾患を除外し、B-2、B-3、B-4およびC-1～5の中から2項目以上を満たすもの
☐ Possible : Aのうち1項目以上を満たし、B-1を満たし、Eの鑑別すべき疾患を除外したもの
☐ いずれにも該当しない

■ 診断基準に関する事項：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良い
 A. 症状

1. 多尿	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. 夜尿または昼間尿失禁	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
3. 低身長（＜-2SD）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 高血圧	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 検査所見 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. 必須所見			
腎画像検査で嚢胞性病変	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 尿検査			
以下の3所見のうち1つ以上を満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ a. 早朝尿比重 $\leq$ 1.010 ☐ b. 尿中 β 2ミクログロブリン/尿クレアチニン $\geq$ 300 μ g/gCr ☐ c. 早朝尿糖陽性			
早朝尿比重			
尿中 β 2ミクログロブリン/尿クレアチニン	μ g/gCr		
早朝尿糖	☐ 1. (+)以上	☐ 2. (±)	☐ 3. (－) ☐ 4. 未実施
3. 血液検査			
血中ヘモグロビン値 $<$ 10g/dL	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	ヘモグロビン	g/dL	
4. 画像検査			
小脳虫部低形成	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 腎病理所見			
腎生検	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施	
腎髄質を中心とする尿細管の嚢胞様拡張	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
尿細管基底膜の不規則性変化	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
腎病理の参考所見			
硬化糸球体	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
尿細管・間質への細胞浸潤	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
尿細管・間質線維化	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

C. 腎外合併症

1. 網膜色素変性症	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 眼球運動失調	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 発達遅滞	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

4. 骨格異常	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 肝線維症	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

D. 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。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ 1. NPHP1	☐ 2. INVS	☐ 3. NPHP3	☐ 4. NPHP4
☐ 5. IQCB1	☐ 6. CEP290	☐ 7. GLIS2	☐ 8. RPGRIP1L
☐ 9. NEK8	☐ 10. SDCCAG8	☐ 11. TMEM67	☐ 12. TTC21B
☐ 13. WDR19	☐ 14. ZNF423	☐ 15. CEP164	☐ 16. ANKS6
☐ 17. IFT172	☐ 18. CEP83	☐ 19. DCDC2	☐ 20. MAPKBP1
☐ 21. XPNPEP3	☐ 22. SLC41A1	☐ 23. TRAF3IP1	☐ 24. AH11
☐ 25. CC2D2A			

E. 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。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 1. 低形成異形成腎	☐ 2. 常染色体優性多発性嚢胞腎		
☐ 3. 常染色体劣性多発性嚢胞腎	☐ 4. 常染色体優性尿細管間質性腎疾患		

■ 重症度分類に関する事項：直近6か月間で最も悪い状態を記載

CKD 重症度分類ヒートマップ

CKD 重症度分類ヒートマップ	☐ 1. 緑	☐ 2. 黄	☐ 3. オレンジ	☐ 4. 赤
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	☐ 1. G1 (正常または高値：≥90) ☐ 2. G2 (正常または軽度低下：60～89) ☐ 3. G3a (軽度～中等度低下：45～59) ☐ 4. G3b (中等度～高度低下：30～44) ☐ 5. G4 (高度低下：15～29) ☐ 6. 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)	☐ 1. A1 (正常 0.15 未満) ☐ 2. A2 (軽度蛋白尿 0.15～0.49) ☐ 3. A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)			

腎機能検査

検査年月日	西暦 年 月 日		
尿蛋白定量	g/日	尿蛋白/ クレアチニン比	g/gCr
血清クレアチニン	mg/dL		
eGFR	mL/分/1.73m ²		

症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内かつ 14 行以内

--

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*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					年			月			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。

336 家族性低 β リポタンパク血症1（ホモ接合体）

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓（かな）				名（かな）				
姓（漢字）				名（漢字）				
郵便番号	-							
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 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	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明							
	発症者続柄							
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦		年		月			

社会保障	
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5
生活状況	
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

<診断のカテゴリー>

☐ Definite : Aの全ておよびB-2 の計4項目のうち1項目以上を満たし、B-1 を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外し、Cを満たすもの ☐ Probable : Aの全ておよびB-2 の計4項目のうち2項目以上を満たし、B-1 を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの ☐ いずれにも該当しない
--

■ 診断基準に関する事項：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良い

A. 症状

1. 消化器症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ 1. 脂肪吸収障害による脂肪便 ☐ 2. 慢性下痢 ☐ 3. 嘔吐 ☐ 4. 成長障害 ☐ 5. その他 *5を選択の場合、以下に記入	
その他の症状	

2. 神経症状		☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
☐ 1. 運動失調 ☐ 2. 痙性麻痺 ☐ 3. 末梢神経障害による知覚低下 ☐ 4. 腱反射消失 ☐ 5. その他 *5 を選択の場合、以下に記入				
その他の症状				
3. 眼症状		☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
☐ 1. 網膜色素変性症 ☐ 2. 夜盲 ☐ 3. 色覚異常 ☐ 4. 視野狭窄 ☐ 5. 視力低下 ☐ 6. その他 *6 を選択の場合、以下に記入				
その他の症状				

B. 検査所見 *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. 血中 LDL-コレステロール 15mg/dL 未満 (Friedewald 式による) または 血中アポリポタンパク B 15mg/dL 未満	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
血中 LDL-コレステロール	mg/dL
血中アポリポタンパク B	mg/dL
2. 末梢血血液像で有棘赤血球の存在	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 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。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ 1. APOB 遺伝子機能喪失型変異	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 無βリポタンパク血症 ☐ 2. カイロミクロン停滞病 (アンダーソン病) ☐ 3. 甲状腺機能亢進症	

■ 重症度分類に関する事項：直近 6 か月間で最も悪い状態を記載

先天性代謝異常症の重症度評価 I～VI 合 計 点

総合評価（以下の I～VI の各評価および総点数をもとに☑を記入する）

- ☐ 1. 重 症（4 点の項目が 1 つでもある場合）
- ☐ 2. 重 症（2 点以上の項目があり、かつ加点した総点数が 6 点以上の場合）
- ☐ 3. 中等症（加点した総点数が 3～6 点の場合）
- ☐ 4. 軽 症（加点した総点数が 0～2 点の場合）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか 1 つを選択する）

- ☐ a. 治療を要しない（0）
- ☐ b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している（1）
- ☐ c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない（2）
- ☐ d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする（4）

II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか 1 つを選択する）

- ☐ a. 食事制限など特に必要がない（0）
- ☐ b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である（1）

III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見
（以下の中からいずれか 1 つを選択する）

- ☐ a. 特に異常を認めない（0）
- ☐ b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から 1.5SD の逸脱）（1）
- ☐ c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として 1.5SD～2.0SD の逸脱）（2）
- ☐ d. 高度の異常値が持続している（目安として 2.0SD 以上の逸脱）（3）

IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか 1 つを選択する）

- ☐ a. 異常を認めない（0）
- ☐ b. 軽度の障害を認める
（目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）（1）
- ☐ c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害）（2）
- ☐ d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態）（4）

V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）

☐ a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない（0）

☐ b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある
（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）（1）

☐ c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある
（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）（2）

☐ d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である
（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）（4）

VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）

☐ a. 自立した生活が可能（0）

☐ b. 何らかの介助が必要（1）

☐ c. 日常生活の多くで介助が必要（2）

☐ d. 生命維持医療が必要（4）

症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内かつ 14 行以内

■ その他の事項

ア. 臨床所見

理学所見													
身長						cm	体重						kg
計測時の年齢				歳									

イ. 検査所見

※βカロチン、ビタミンA、ビタミンD、ビタミンE、ビタミンKの血中濃度は可能であれば補充前の値を記入すること

血液・生化学検査等												
検査年月日	西暦 年 月 日											
ヘモグロビン	g/dL											
AST (GOT)	U/L				ALT (GPT)		U/L					
γ -GTP	U/L											

LDL コレステロール(直接法)	mg/dL	総コレステロール	mg/dL
HDL コレステロール	mg/dL	トリグリセライド	mg/dL
アポリポタンパク B	mg/dL		
PT-INR	.		
血中βカロチン濃度	μg/dL	☐ 補充前	☐ 補充後
血中ビタミンA濃度	IU/dL	☐ 補充前	☐ 補充後
血中25-OH-ビタミンD濃度	ng/mL	☐ 補充前	☐ 補充後
血中ビタミンE濃度	mg/dL	☐ 補充前	☐ 補充後
血中αトコフェロール濃度	mg/dL	☐ 補充前	☐ 補充後
血中ビタミンK1濃度	ng/mL	☐ 補充前	☐ 補充後
血中ビタミンK2濃度	ng/mL	☐ 補充前	☐ 補充後
血中ドコサヘキサエン酸 (DHA)	μg/mL		
血中エイコサペンタエン酸 (EPA)	μg/mL		
貧血	☐ 1. あり ☐ 2. なし	鉄剤補充	☐ 1. あり ☐ 2. なし
脂肪肝	☐ 1. あり ☐ 2. なし	肝硬変	☐ 1. あり ☐ 2. なし
出血傾向	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
画像所見			
検査年月日	西暦 年 月 日		
骨密度 (YAM(腰椎))	%		
骨密度 (YAM(大腿骨近位部))	%		
骨粗鬆症	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
ビタミンD補充以外の骨粗鬆症の治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし *1を選択の場合、以下に記入		
	内容		

内分泌検査				
検査年月日	西暦 年 月 日			
血中遊離 T4 (基礎値)	ng/dL	血清 TSH (基礎値)	μU/mL	
甲状腺機能低下症	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
その他所見				
不整脈	☐ 1. 頻脈 ☐ 2. 徐脈 ☐ 3. 心房細動 ☐ 4. なし			
心筋症	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
その他心疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし *1 を選択の場合、以下に記入			
	内容			

ウ. 発症と経過

近親結婚の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	詳細		
低脂血症の家族の有無 (家族性低βリポタンパク血症 1 (ホモ接合体) 以外の低脂血症の家族歴))	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	詳細		

エ. 治療その他

ビタミン E 補充療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	薬剤名			
	投与量			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
ビタミン A 補充療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	薬剤名			
	投与量			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		

ビタミンD 補充療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬剤名	
	投与量	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ビタミンK 補充療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬剤名	
	投与量	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
脂肪摂取制限	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	指示内容	g/日以下
		総カロリーの g/日以下
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
中鎖脂肪酸投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他の補充療法 1 (ビタミン B ₆ , ビタミン B ₁₂ 、葉酸、鉄、必須脂肪酸など)	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他の補充療法 2 (ビタミン B ₆ , ビタミン B ₁₂ 、葉酸、鉄、必須脂肪酸など)	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

その他の補充療法 3 (ビタミン B ₆ 、ビタミン B ₁₂ 、葉酸、鉄、必須脂肪酸など)	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 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	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助		

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*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					年			月			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。

337-1 ホモシスチン尿症

(I 型 (CBS 欠損症))

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	-							
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 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	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明							
	発症者続柄							
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞 (男性)							
	☐ 5. 同胞 (女性) ☐ 6. 祖父 (父方) ☐ 7. 祖母 (父方)							
	☐ 8. 祖父 (母方) ☐ 9. 祖母 (母方) ☐ 10. いとこ							
	☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦		年		月			

社会保障	
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5
生活状況	
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

<診断のカテゴリー>

小児期および成人期発症の場合 ☐ Definite 1 : Aの1項目以上とB-1およびB-2を満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる ☐ Definite 2 : Aの1項目以上とB-1およびB-3を満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる ☐ Definite 3 : Aの1項目以上とC-1を満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる ☐ Definite 4 : Aの1項目以上とC-2を満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる
新生児マススクリーニングまたは家族検索などで無症状時に発見された場合 ☐ Definite 5 : B-1およびB-2を満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる ☐ Definite 6 : B-1およびB-3を満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる ☐ Definite 7 : C-1を満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる ☐ Definite 8 : C-2を満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる
☐ いずれにも該当しない

■ 診断基準に関する事項：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良い

A. 主要症状

1. 中枢神経系異常	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 1. 知的障害 ☐ 2. てんかん ☐ 3. 精神症状 (☐ a. パーソナリティ障害 ☐ b. 不安 ☐ c. 抑うつ ☐ d. その他) *d を選択の場合、以下に記入			
その他の症状			
2. 骨格異常（マルファン症候群様体型）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 1. 高身長 ☐ 2. クモ状指 ☐ 3. 側弯症 ☐ 4. 鳩胸 ☐ 5. 凹足 ☐ 6. 外反膝 ☐ 7. その他 *7 を選択の場合、以下に記入			
その他の症状			
3. 眼症状：水晶体脱臼	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
4. 血栓症	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 1. 冠動脈血栓症 ☐ 2. 肺塞栓症 ☐ 3. 脳血栓塞栓症 ☐ 4. その他 *4 を選択の場合、以下に記入			
その他の症状			

B. 検査所見 *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. 血中メチオニン高値 (1.2mg/dL(80μmol/L)以上)		
血中メチオニン		☐ mg/dL (☐ μmol/L)
2. 高ホモシステイン血症 (60μmol/L以上)		
血中ホモシステイン		μmol/L
3. 尿中ホモシスチン排泄を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
尿中ホモシスチン		
	単位	
	基準値	検出されない

C. 遺伝学的検査

1. 遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ 1. CBS 遺伝子の両アレルの機能喪失型変異	
2. シスタチオンβ合成酵素 (CBS) 活性低下：皮膚生検による培養皮膚線維芽細胞、末梢血から採取した培養リンパ芽球を用いて酵素活性の低下を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. メチオニンアデノシルトランスフェラーゼ欠損症 ☐ 2. 肝障害 ☐ 3. メチオニン合成酵素欠損症 ☐ 4. ホモシスチン尿症 II 型 ☐ 5. ホモシスチン尿症 III 型	

■ 重症度分類に関する事項：直近6か月間で最も悪い状態を記載

先天性代謝異常症の重症度評価 I～VI 合 計 点

総合評価（以下の I～VI の各評価および総点数をもとに☑を記入する）
☐ 1. 重 症（4 点の項目が 1 つでもある場合） ☐ 2. 重 症（2 点以上の項目があり、かつ加点した総点数が 6 点以上の場合） ☐ 3. 中等症（加点した総点数が 3～6 点の場合） ☐ 4. 軽 症（加点した総点数が 0～2 点の場合）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか 1 つを選択する）
☐ a. 治療を要しない（0） ☐ b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している（1） ☐ c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない（2） ☐ d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする（4）
II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか 1 つを選択する）
☐ a. 食事制限など特に必要がない（0） ☐ b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である（1） ☐ c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である（2） ☐ d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である（4） ☐ e. 経管栄養が必要である（4）

III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見 （以下の中からいずれか1つを選択する） ☐ a. 特に異常を認めない（0） ☐ b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から 1.5SD の逸脱）（1） ☐ c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として 1.5SD～2.0SD の逸脱）（2） ☐ d. 高度の異常値が持続している（目安として 2.0SD 以上の逸脱）（3）
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する） ☐ a. 異常を認めない（0） ☐ b. 軽度の障害を認める （目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）（1） ☐ c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害）（2） ☐ d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態）（4）
V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する） ☐ a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない（0） ☐ b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）（1） ☐ c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）（2） ☐ d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である （目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）（4）
VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する） ☐ a. 自立した生活が可能（0） ☐ b. 何らかの介助が必要（1） ☐ c. 日常生活の多くで介助が必要（2） ☐ d. 生命維持医療が必要（4）

症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内かつ 14 行以内

■ その他の事項

ア. 臨床所見

眼症状：緑内障	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 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	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*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					年			月			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。

337-2 ホモシスチン尿症

(II 型 (コバラミン代謝異常症 cb1C))

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	-							
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 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	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明							
	発症者続柄							
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞 (男性)							
	☐ 5. 同胞 (女性) ☐ 6. 祖父 (父方) ☐ 7. 祖母 (父方)							
	☐ 8. 祖父 (母方) ☐ 9. 祖母 (母方) ☐ 10. いとこ							
	☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦		年		月			

社会保障	
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5
生活状況	
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

<診断のカテゴリー>

乳幼児期および学童期以降遅発型の症例の場合 ☐ Definite 1 : Aの1項目以上とB-1、B-2およびB-3を満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる ☐ Definite 2 : Aの1項目以上とB-1、B-2およびB-4を満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる ☐ Definite 3 : Aの1項目以上とCを満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる
新生児マススクリーニング（他疾患の精査過程）または家族検索などで無症状時に発見された場合 ☐ Definite 4 : B-1、B-2およびB-3を満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる ☐ Definite 5 : B-1、B-2およびB-4を満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる ☐ Definite 6 : Cを満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる
☐ いずれにも該当しない

■ 診断基準に関する事項：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良い

A. 主要症状

1. 神経障害	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
(乳幼児期の症状)			
☐ 1. 精神運動発達遅滞			
☐ 2. 体重増加不良			
☐ 3. 小頭症			
☐ 4. 水頭症			
☐ 5. けいれん			
(学童期以降の遅発型症状)			
☐ 1. 退行			
☐ 2. 学業成績悪化			
☐ 3. 性格や行動の異常			
☐ 4. その他			
*4 を選択の場合、以下に記入			
その他の症状			
2. 眼症状： 網膜症や視神経萎縮による視力障害	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. 血液異常	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 1. 巨赤芽球性貧血			
☐ 2. 好中球減少			
☐ 3. 汎血球減少			
4. 血栓症	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 1. 溶血性尿毒症症候群			
☐ 2. 肺塞栓症			
☐ 3. 脳血栓塞栓症			
☐ 4. その他			
*4 を選択の場合、以下に記入			
その他の症状			

B. 検査所見 *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. 血中メチオニン正常または低値 (0.6mg/dL 以下、もしくは 40μmol/L 以下)		
血中メチオニン		mg/dL (μmol/L)
2. 高ホモシステイン血症 (60μmol/L 以上)		
血中ホモシステイン		μmol/L
3. 尿中ホモシスチンおよび メチルマロン酸の排泄増多	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
尿中ホモシスチン		
	単位	
	基準値	検出されない

メチルマロン酸		
	単位	
	基準値	検出されない
4. 血中プロピオニルカルニチン (C3) の上昇、かつ C3/C2 (プロピオニルカルニチン/アセチルカルニチン) の上昇	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
プロピオニルカルニチン (C3) 値	$\mu\text{mol/L}$	
	基準値	- $\mu\text{mol/L}$
C3/C2 比		
	基準値	-

C. 遺伝学的検査

1. 遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ 1. MMACHC 遺伝子の両アレルに機能喪失型変異	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. ホモシスチン尿症 I 型 ☐ 2. ホモシスチン尿症 III 型 ☐ 3. ビタミン B ₁₂ 欠乏症 ☐ 4. 葉酸欠乏症	

■ 重症度分類に関する事項：直近 6 か月間で最も悪い状態を記載

先天性代謝異常症の重症度評価 I～VI 合 計 点

総合評価（以下の I～VI の各評価および総点数をもとに☑を記入する）
☐ 1. 重 症（4 点の項目が 1 つでもある場合） ☐ 2. 重 症（2 点以上の項目があり、かつ加点した総点数が 6 点以上の場合） ☐ 3. 中等症（加点した総点数が 3～6 点の場合） ☐ 4. 軽 症（加点した総点数が 0～2 点の場合）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 治療を要しない（0） ☐ b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している（1） ☐ c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない（2） ☐ d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする（4）
II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 食事制限など特に必要がない（0） ☐ b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である（1） ☐ c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である（2） ☐ d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である（4） ☐ e. 経管栄養が必要である（4）
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見 （以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 特に異常を認めない（0） ☐ b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から 1.5SD の逸脱）（1） ☐ c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として 1.5SD～2.0SD の逸脱）（2） ☐ d. 高度の異常値が持続している（目安として 2.0SD 以上の逸脱）（3）
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 異常を認めない（0） ☐ b. 軽度の障害を認める （目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）（1） ☐ c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害）（2） ☐ d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態）（4）
V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない（0） ☐ b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）（1） ☐ c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）（2） ☐ d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である （目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）（4）

VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 自立した生活が可能（0）
☐ b. 何らかの介助が必要（1）
☐ c. 日常生活の多くで介助が必要（2）
☐ d. 生命維持医療が必要（4）

症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内かつ 14 行以内

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*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					年			月			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。

337-3 ホモシスチン尿症

(III 型 (MTHFR 欠損症))

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	-							
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 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	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明							
	発症者続柄							
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞 (男性)							
	☐ 5. 同胞 (女性) ☐ 6. 祖父 (父方) ☐ 7. 祖母 (父方)							
☐ 8. 祖父 (母方) ☐ 9. 祖母 (母方) ☐ 10. いとこ								
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入								
続柄								
発症年月	西暦		年		月			

社会保障	
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5
生活状況	
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

<診断のカテゴリー>

乳幼児期および学童期以降遅発型の症例の場合 ☐ Definite 1 : Aの1項目以上とB-1～4のすべてを満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる ☐ Definite 2 : Aの1項目以上とCを満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる
新生児マススクリーニング（他疾患の精査過程）または家族検索などで無症状時に発見された場合 ☐ Definite 3 : B-1～4のすべてを満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる ☐ Definite 4 : Cを満たし、Dの鑑別疾患をすべて除外できる
☐ いずれにも該当しない

■ 診断基準に関する事項：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良い

A. 主要症状

1. 神経障害	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
(乳幼児期の症状) ☐ 1. 精神運動発達遅滞 ☐ 2. 体重増加不良 ☐ 3. 小頭症 ☐ 4. けいれん (学童期以降の遅発型症状) ☐ 1. 水頭症 ☐ 2. 歩行障害 ☐ 3. けいれん ☐ 4. 末梢神経障害 ☐ 5. 白質脳症 ☐ 6. 統合失調症			
2. 血栓症（青年期以降の症状）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 1. 心血管血栓症 ☐ 2. 若年性脳梗塞			

B. 検査所見 *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. 血中メチオニン正常または低値（0.6mg/dL 以下、もしくは 40 μ mol/L 以下）		
血中メチオニン		☐ mg/dL (☐ μ mol/L)
2. 高ホモシステイン血症（60 μ mol/L 以上）		
血中ホモシステイン		μ mol/L
3. 尿中ホモシスチン排泄を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
尿中ホモシスチン		
	単位	
	基準値	検出されない
4. メチルマロン酸排泄は認めない	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
メチルマロン酸		
	単位	
	基準値	検出されない

C. 遺伝学的検査

1. 遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ 1. MTHFR 遺伝子の両アレルに機能喪失型変異	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 1. ホモシスチン尿症 I 型 ☐ 2. ホモシスチン尿症 II 型 ☐ 3. ビタミン B ₁₂ 欠乏症 ☐ 4. 葉酸欠乏症			

■ 重症度分類に関する事項：直近 6 か月間で最も悪い状態を記載

先天性代謝異常症の重症度評価 I～VI 合 計 点

総合評価（以下の I～VI の各評価および総点数をもとに☑を記入する）
☐ 1. 重 症（4 点の項目が 1 つでもある場合）
☐ 2. 重 症（2 点以上の項目があり、かつ加点した総点数が 6 点以上の場合）
☐ 3. 中等症（加点した総点数が 3～6 点の場合）
☐ 4. 軽 症（加点した総点数が 0～2 点の場合）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか 1 つを選択する）
☐ a. 治療を要しない（0）
☐ b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している（1）
☐ c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない（2）
☐ d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする（4）
II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか 1 つを選択する）
☐ a. 食事制限など特に必要がない（0）
☐ b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である（1）
☐ c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である（2）
☐ d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である（4）
☐ e. 経管栄養が必要である（4）
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見 （以下の中からいずれか 1 つを選択する）
☐ a. 特に異常を認めない（0）
☐ b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から 1.5SD の逸脱）（1）
☐ c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として 1.5SD～2.0SD の逸脱）（2）
☐ d. 高度の異常値が持続している（目安として 2.0SD 以上の逸脱）（3）

IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
☐	a. 異常を認めない（0）
☐	b. 軽度の障害を認める （目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）（1）
☐	c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害）（2）
☐	d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態）（4）
V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
☐	a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない（0）
☐	b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）（1）
☐	c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）（2）
☐	d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である （目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）（4）
VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
☐	a. 自立した生活が可能（0）
☐	b. 何らかの介助が必要（1）
☐	c. 日常生活の多くで介助が必要（2）
☐	d. 生命維持医療が必要（4）

症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内かつ 14 行以内

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器

施行状況	☐ 1. 間欠的施行	☐ 2. 夜間に継続的に施行
	☐ 3. 一日中施行	☐ 4. 現在は未施行
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*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					年			月			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。

338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	-							
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 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	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明							
	発症者続柄							
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞 (男性)							
	☐ 5. 同胞 (女性) ☐ 6. 祖父 (父方) ☐ 7. 祖母 (父方)							
	☐ 8. 祖父 (母方) ☐ 9. 祖母 (母方) ☐ 10. いとこ							
	☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦		年		月			

社会保障	
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5
生活状況	
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

<診断のカテゴリー>

☐ Definite : A-1とA-2を満たし、A-3、A-4、A-5のいずれかを満たし、C. 遺伝学的検査で異常を認める
☐ Probable : A-1とA-2を満たし、A-3、A-4、A-5のいずれかを満たし、B-1とB-2を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外し、C. 遺伝学的検査で異常を認めないまたは遺伝学的検査が未実施
☐ Possible : A-1とA-2を満たし、A-3、A-4、A-5のいずれかを満たし、B-1またはB-2を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外できる
☐ いずれにも該当しない

■ 診断基準に関する事項：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良い病型

病型	☐ 1) 1 型 (FIC1 病) ☐ 2) 2 型 (BSEP 病) ☐ 3) 3 型 (MDR3 病)		
	☐ 4) 4 型 ☐ 5) 5 型 ☐ 6) その他の型 *その他の型を選択の場合、以下に記入		
	その他の型の内容		

A. 主要所見

1. 遷延する黄疸、白色便、脂肪便	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 肝腫大	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 体重増加不良、低身長	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 著明な瘙痒感	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 鼻出血などの出血傾向、貧血	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 検査所見 *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

血液検査			
1. 直接ビリルビン値、総胆汁酸、AST、ALT が高値		☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ a. 1 型および 2 型は AST・ALT の高値にもかかわらず γ -GTP が正常または軽度高値 ☐ b. 3 型は γ -GTP が高値			
測定日	西暦 年 月 日		
直接ビリルビン	mg/dL	総胆汁酸	μ mol/L
AST	IU/L	ALT	IU/L
γ -GTP	IU/L		
肝生検			
2. 肝生検で以下の所見が認められる		☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
(光学顕微鏡所見) ☐ a. 1 型では胆汁うっ滞が小葉間胆管よりも毛細胆管が認められやすい ☐ b. 2 型では巨細胞性肝炎が特徴的であり、BSEP 蛋白が免疫染色で観察されない。早期より肝硬変像を呈する (電子顕微鏡所見) ☐ a. 1 型では毛細胆管内に Byler' s bile が時に見られる ☐ b. 2 型では胆汁は無構造			

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。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ 1. ATP8B1 ☐ 2. ABCB11 ☐ 3. ABCB4 ☐ 4. TJP2 ☐ 5. NR1H4 ☐ 6. MYO5B	

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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 胆道閉鎖症 ☐ 2. アラジール症候群 ☐ 3. シトリン欠損症 ☐ 4. 先天性胆汁酸代謝異常症 ☐ 5. 新生児ヘモクロマトーシス ☐ 6. ニーマンピック病C型 ☐ 7. 新生児硬化性胆管炎 ☐ 8. ミトコンドリア肝症 ☐ 9. ductal plate malformation などの発生異常 ☐ 10. 内分泌疾患または染色体疾患	

■ 重症度分類に関する事項：直近6か月間で最も悪い状態を記載

重症度判定

因子／重症度	軽快者	重症度 1	重症度 2	重症度 3
胆汁うっ滞	☐ -	☐ 1+		
易出血性	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
皮膚掻痒	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
成長障害	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
肝機能・血液データ	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
肝機能・症状	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
身体活動制限	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+

1) 胆汁うっ滞に関する事項

(1+) 持続的な顕性黄疸を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
-------------------	---

2) 易出血性

☐ (1+) 出血傾向、貧血のうち一つまたは複数認めるが、治療を要しない ☐ (2+) 出血傾向、貧血のうち治療を必要とするものを一つまたは複数認める ☐ (3+) 治療に抵抗し、対症療法として輸血を要する
--

3) 皮膚掻痒

☐ (1+) 下記の1程度の痒み ☐ (2+) 下記の2または3程度の痒み ☐ (3+) 下記の4程度の痒み	
☐ なし (0)	(日中) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない (夜間) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない
☐ 軽微 (1)	(日中) 時にムズムズするが、特にかかなくても我慢できる (夜間) 就寝時わずかに痒いが、特に意識してかくほどでもない。よく眠れる
☐ 軽度 (2)	(日中) 時には手がいき、軽くかく程度。一度おさまり、あまり気にならない (夜間) 多少、痒みはあるが、かけばおさまる。痒みのために目が覚めることはない
☐ 中等度 (3)	(日中) 痒くなり、人前でもかく。痒みのためにイライラし、たえずかいている (夜間) 痒くて目が覚める。ひとかきすると一応は眠れるが、無意識のうちに眠りながらかく
☐ 高度 (4)	(日中) いてもたってもいられない痒み。かいてもおさまらずますます痒くなり仕事も勉強も手につかない (夜間) 痒くてほとんど眠れない。しょっちゅうかいているが、かくとますます痒みが強くなる

4) 成長障害

☐ (1+) 身長SDスコアが-1.5SD以下
☐ (2+) 身長SDスコアが-2SD以下
☐ (3+) 身長SDスコアが-2.5SD以下

5) 肝機能障害の評価

①血液データ

☐ (1+) 下記の血液検査の中等度異常が1系列のみ認められる ☐ (2+) 下記の血液検査の中等度異常が2系列のみ認められる ☐ (3+) 下記の血液検査の高度異常が1系列のみ認められる		
検査項目	中等度異常	高度異常
血清総ビリルビン (mg/dL)	☐ 2.0 以上 3.0 以下	☐ 3.0 超
血清アルブミン (g/dL) (BCG 法)	☐ 3.0 以上 3.5 以下	☐ 3.0 未満
血小板数 ($\times 10^4/\mu\text{L}$)	☐ 5 以上 10 未満	☐ 5 未満
プロトロンビン時間 (PT) (%)	☐ 40 以上 70 以下	☐ 40 未満

血液検査	
検査年月日	西暦 年 月 日
血清総ビリルビン	mg/dL
血清アルブミン	g/dL
血小板数	$\times 10^4/\mu\text{L}$
プロトロンビン時間 (PT)	%

②症状

☐ (1+) 下記の腹水または脳症を認めない ☐ (2+) 下記の腹水または脳症の中等度異常を認める ☐ (3+) 下記の腹水または脳症の高度異常を認める	
腹水	☐ ない ☐ 腹水あり (中等度異常) ☐ 難治性腹水あり (高度異常)
脳症	☐ ない ☐ I 度 (中等度異常) ☐ II 度以上 (高度異常)

6) 身体活動制限 (performance status)

☐ (1+) 下記のイに該当する ☐ (2+) 下記のウまたはエに該当する ☐ (3+) 下記のオに該当する	
☐ ア	無症状で社会活動ができ、制限を受けることなく、発病前と同等にふるまえる
☐ イ	軽度の症状があり、肉体労働は制限を受けるが、歩行、軽労働や座業はできる 例えば、軽い家事、事務など
☐ ウ	歩行やみのまわりのことはできるが、時に少し介助が必要なこともあり、軽労働はできないが、 日中の50%以上は起居している
☐ エ	身のまわりのある程度のことはできるが、しばしば介助が必要で、日中の50%以上は就床して おり、自力では屋外への外出等がほぼ不可能となった
☐ オ	身のまわりのこともできず、常に介助を必要とし、終日就床を強いられ、活動の範囲がおおむね ベッド周辺に限られる

症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内かつ14行以内

--

■ その他の事項

ア. 発症と経過

合併症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明 *ありの場合、以下に記入	
	合併症名	

イ. 治療その他

ウルソデオキシコール酸投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
フェノバルビタール投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
リファンピシン投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
必須脂肪酸強化 MCT フォーミュラ (MCT ミルク)の利用	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
胆汁瘻造設術	☐ 1. 内胆汁瘻造設 ☐ 2. 外胆汁瘻造設 ☐ 3. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
肝移植	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 *実施の場合、以下に記入	
	治療名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 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	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*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					年			月			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。