

160 先天性魚鱗癬

■ 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

先天性魚鱗癬の細分類

| | |
|--|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 細分類1：ケラチン症性魚鱗癬 | <input type="checkbox"/> 細分類2：道化師様魚鱗癬 |
| <input type="checkbox"/> 細分類3：道化師様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 | <input type="checkbox"/> 細分類4：魚鱗癬症候群 |

A. 症状

| | |
|--|---|
| 臨床的に、出生時から新生児期に、全身、または、広い範囲の皮膚が厚い角質物質で覆われている | <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

| | |
|---------------------|---|
| 皮膚病理検査にて表皮角層の肥厚を認める | <input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
|---------------------|---|

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"/> 後天性魚鱗癬 <input type="checkbox"/> 皮膚リンパ腫 <input type="checkbox"/> 魚鱗癬以外の疾患に続発する紅皮症 <input type="checkbox"/> 尋常性魚鱗癬等の出生時・新生児期に症状を認めない遺伝性魚鱗癬 | |

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"/> ABCA12 | <input type="checkbox"/> TGM1 | <input type="checkbox"/> ALOX12B | <input type="checkbox"/> ALOXE3 | <input type="checkbox"/> CYP4F22 |
| | <input type="checkbox"/> NIPAL4 | <input type="checkbox"/> PNPLA1 | <input type="checkbox"/> CERS3 | <input type="checkbox"/> KRT1 | <input type="checkbox"/> KRT10 |
| | <input type="checkbox"/> KRT2 | <input type="checkbox"/> ALDH3A2 (FALDH) | <input type="checkbox"/> ABHD5 (CGI-58) | <input type="checkbox"/> SUMF1 | |
| | <input type="checkbox"/> SPINK5 | <input type="checkbox"/> ERCC2 | <input type="checkbox"/> ERCC3 | <input type="checkbox"/> GJB2 | <input type="checkbox"/> STS |
| | <input type="checkbox"/> MBTPS2 | <input type="checkbox"/> EBP | <input type="checkbox"/> NSDHL | | |

<診断のカテゴリー>

Definite : AおよびBを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの

Probable : AおよびBを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの

Possible : AおよびBを満たすもの

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

| | | |
|-------------------------------------|---|---------------------------------|
| 魚鱗癬重症度スコアシステム最終スコア=A/10+B/10+C+D+E= | <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 点 (0~100点) | |
| <input type="checkbox"/> 軽症<25点 | <input type="checkbox"/> 中等症 25点以上 36点未満 | <input type="checkbox"/> 重症≥36点 |
| A 鱗屑を認める範囲 | <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> % (0~100%) | |
| B 紅班を認める範囲 | <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> % (0~100%) | |
| C そう痒 VAS スコア (最近3日間の平均) | <input type="text"/> <input type="text"/> (0~10) | |
| D 皮膚の痛み VAS スコア (最近3日間の平均) | <input type="text"/> <input type="text"/> (0~10) | |
| E 以下の10種の症状の重症度スコアの合計 | <input type="text"/> <input type="text"/> 点 (以下の10項目のスコアの合計点: 0~60点) | |

| | |
|----------------------|---|
| (1) 鱗屑：体 | <input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：軽度（薄い鱗屑） <input type="checkbox"/> 3：中等度（肉眼で見える鱗屑） <input type="checkbox"/> 6：重度（厚い鱗屑） |
| (2) 鱗屑：頭 | <input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：軽度（薄い鱗屑） <input type="checkbox"/> 3：中等度（肉眼で見える鱗屑） <input type="checkbox"/> 6：重度（厚い鱗屑） |
| (3) 掌蹠の角化 | <input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：軽度（あまりはっきりしない程度） <input type="checkbox"/> 3：中等度（はっきりと分かる程度） <input type="checkbox"/> 6：重度（亀裂を伴う） |
| (4) 紅班 （最も代表的な部位） | <input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：軽度 <input type="checkbox"/> 3：中等度 <input type="checkbox"/> 6：重度 |
| (5) 皮膚の亀裂 （掌蹠は除く） | <input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：亀裂はあるが、痛みはない（1か所のみ） <input type="checkbox"/> 3：亀裂はあるが、痛みはない（数か所） <input type="checkbox"/> 6：痛みを伴う亀裂がある（1か所、あるいは、数か所） |
| (6) 硬直：手 | <input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：片手の2本の指には硬直あり <input type="checkbox"/> 3：片手の全ての指に硬直あり <input type="checkbox"/> 6：両手に硬直あり |
| (7) 硬直：足 | <input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：片足の2本の趾には硬直あり <input type="checkbox"/> 3：片足の全ての趾に硬直あり <input type="checkbox"/> 6：両足に硬直あり |
| (8) 機能障害 | <input type="checkbox"/> 0：なし <input type="checkbox"/> 1：頸部の回旋、前屈の障害 <input type="checkbox"/> 3：内側へ弯曲した肩 <input type="checkbox"/> 6：上肢あるいは、下肢の機能障害（部位はどこでも良い） |
| (9) 眼瞼 | <input type="checkbox"/> 0：眼瞼外反を認めない <input type="checkbox"/> 1：上眼瞼、あるいは、下眼瞼のみの眼瞼外反がみられる <input type="checkbox"/> 3：眼瞼閉鎖不全あり（瞼が閉じることができない）：細い隙間が常に開いている <input type="checkbox"/> 6：眼瞼閉鎖不全あり（瞼が閉じることができない）：広い隙間が常に開いている |
| (10) 口 （口角の亀裂は除く） | <input type="checkbox"/> 0：魚鱗癬の影響はない <input type="checkbox"/> 1：軽度の口唇の突出開口（口唇の外反）を認める <input type="checkbox"/> 3：特徴的な口唇の突出開口（口唇の外反）を認める <input type="checkbox"/> 6：開口制限がある（口を十分に開くことが出来ない） |

| | | |
|---|--------------------------------|---------------------------------|
| 水疱形成が著しい、または道化師様魚鱗癬の場合 | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 |
| <input type="checkbox"/> 1. ケラチン症性魚鱗癬において、体表面積のおよそ5%以上に水疱形成を認める <input type="checkbox"/> 2. 道化師様魚鱗癬では、出生時よりほぼ全身に板状の厚い鱗屑を認め、重篤な眼瞼の外反、口唇の突出開口が見られる | | |

| | | |
|--|--------------------------------|---------------------------------|
| 他臓器病変併存例で以下の1～5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"/> 1. 聴覚障害：70dB以上の感音性難聴（良聴耳で判断） <input type="checkbox"/> 2. 視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が0.3未満 <input type="checkbox"/> 3. 精神発達遅滞：IQ70未満 <input type="checkbox"/> 4. 肝障害：Child-Pugh分類でクラスBまたはクラスCに該当する <input type="checkbox"/> クラスB（中等度：7～9点） <input type="checkbox"/> クラスC（重度：10～15点） <input type="checkbox"/> 5. 四肢麻痺などの運動障害：Barthel Indexで85点以下 | | |

| | | | | | |
|---------------|---------------------------------|--------------------------------------|----------------------------------|---------------------------------|---|
| Barthel Index | 合計 | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 点 |
| 食事 | <input type="checkbox"/> 自立(10) | <input type="checkbox"/> 部分介助(5) | <input type="checkbox"/> 全介助(0) | | |
| 車椅子とベッド間の移動 | <input type="checkbox"/> 自立(15) | <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) | <input type="checkbox"/> 部分介助(5) | <input type="checkbox"/> 全介助(0) | |
| 整容 | <input type="checkbox"/> 自立(5) | <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0) | | | |
| トイレ動作 | <input type="checkbox"/> 自立(10) | <input type="checkbox"/> 部分介助(5) | <input type="checkbox"/> 全介助(0) | | |
| 入浴 | <input type="checkbox"/> 自立(5) | <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0) | | | |
| 歩行 | <input type="checkbox"/> 自立(15) | <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) | <input type="checkbox"/> 部分介助(5) | <input type="checkbox"/> 全介助(0) | |
| 階段昇降 | <input type="checkbox"/> 自立(10) | <input type="checkbox"/> 部分介助(5) | <input type="checkbox"/> 不能(0) | | |
| 着替え | <input type="checkbox"/> 自立(10) | <input type="checkbox"/> 部分介助(5) | <input type="checkbox"/> 全介助(0) | | |
| 排便コントロール | <input type="checkbox"/> 自立(10) | <input type="checkbox"/> 部分介助(5) | <input type="checkbox"/> 全介助(0) | | |
| 排尿コントロール | <input type="checkbox"/> 自立(10) | <input type="checkbox"/> 部分介助(5) | <input type="checkbox"/> 全介助(0) | | |

■ 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。