

169 メンケス病

■ 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

A. 症状（いずれも乳幼児期から発生する症状である）

1. 重度の中樞神経障害 （著明な発達遅延）	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 難治性痙攣	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 頭髪異常（少ない毛、 縮れ毛、色素減弱）	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 硬膜下出血	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
5. 骨粗鬆症・骨折	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
6. 繰り返す尿路感染症	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
7. 筋力低下	<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. 血液・生化学的検査所見			
① 血清銅値：30µg/dL 以下、 セルロプラスミン値：15mg/dL 以下		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明	
血清銅値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> µg/dL	セルロプラスミン値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL

② 血清乳酸・ピルビン酸の上昇	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 画像検査所見			
① 以下 a. ～c. のいずれか	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. MRA で血管蛇行	<input type="checkbox"/> b. MRI で脳萎縮	<input type="checkbox"/> c. MRI で硬膜下出血	
② 以下 a.、b. のいずれか	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 骨粗鬆症	<input type="checkbox"/> b. 骨折		
③ 膀胱憩室	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 特殊検査

培養皮膚線維芽細胞の銅濃度の高値	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
銅濃度の値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	ng/mg 蛋白	

D. 鑑別診断

ミトコンドリア遺伝子異常症を除外できる	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
---------------------	-----------------------------------	----------------------------------	--------------------------------

E. 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	
ATP7A の変異	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
	具体的な 遺伝子変異		

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : Aのうち3.を含む2項目以上+Bのうち1.①を含む (1.①～2.③までの5項目のうち2項目以上を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外し、CまたはEを満たすもの)
<input type="checkbox"/> Probable : Aのうち3.を含む2項目以上+Bのうち1.の双方または、1.①および2.の3項目のうち2項目以上を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible : Aのうち3.を含む2項目以上+Bのうち1.①を含む (1.①～2.③までの5項目のうち2項目以上)
<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

--

■ 発症と経過

症状の発症年齢	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	歳
---------	------	--	---

■ 治療その他

体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	kg	身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	cm
栄養法					
経口摂取	<input type="checkbox"/> 可能	<input type="checkbox"/> 不可能	<input type="checkbox"/> 不明		
経腸栄養剤の使用	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明		

■ 重症度分類に関する事項

機能障害 : Barthel Index 合計 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。