

329 無虹彩症

■ 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"/>	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"/>							
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

1. 両眼性の視力障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 羞明	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 眼外合併症（PAX6 遺伝子変異に伴う異常）	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 脳梁欠損 <input type="checkbox"/> てんかん <input type="checkbox"/> 高次脳機能障害 <input type="checkbox"/> 無嗅覚症 <input type="checkbox"/> グルコース不耐性 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
4. その他の症状	
<input type="checkbox"/> 斜視 <input type="checkbox"/> 水晶体脱臼 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 細隙燈顕微鏡検査所見	
(1) 虹彩の形成異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 部分的虹彩萎縮	<input type="checkbox"/> 部分的虹彩欠損 (虹彩コロボーマ様)
<input type="checkbox"/> 全周性虹彩欠損 (わずかに虹彩を認める)	<input type="checkbox"/> 完全虹彩欠損
(2) 角膜病変	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 角膜混濁 <input type="checkbox"/> 角膜輪部疲弊症 <input type="checkbox"/> その他	
*角膜輪部疲弊症の場合、以下より選択	
<input type="checkbox"/> palisades of Vogt の形成不全 <input type="checkbox"/> 血管を伴った結膜組織の侵入 <input type="checkbox"/> 上皮の角化	
*その他を選択の場合、以下に記入	
(3) 白内障	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. その他の検査所見	
(1) 眼底検査、OCT 検査等で黄斑低形成を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 超音波検査、MRI、CT で小眼球を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(3) 眼球振盪症を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(4) 眼圧検査、視野検査等で緑内障を認める	<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 <input checked="" type="checkbox"/> 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"/> ヘルペスウイルス科の既感染による虹彩萎縮 <input type="checkbox"/> 外傷後または眼内手術後の虹彩欠損	
<input type="checkbox"/> 眼杯裂閉鎖不全に伴う虹彩コロボーマ <input type="checkbox"/> リーガー奇形 <input type="checkbox"/> 虹彩角膜内皮 (ICE) 症候群	

D. 遺伝学的検査

1. 遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> PAX6 遺伝子の病的遺伝子変異	<input type="checkbox"/> 11p13 領域の欠失
2. 家族内発症が認められる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : Aの1または2+Bの1の(1)+Dの1を満たし、Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable 1 : Aの1または2+Bの1の(1)+Dの2を満たし、Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable 2 : Aの1または2+Bの1の(1)およびBの2の(1)を満たし、Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Probable 3 : Aの1または2+Bの1の(1)および(2)を満たし、Cを全て除外できるもの
<input type="checkbox"/> Possible : Aの1または2+Bの1の(1)を満たすが、Cを完全には除外できないもの
<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

■ 治療その他

薬物療法	
抗緑内障薬	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	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
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	薬物名
	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
治療	
眼鏡などの装用	<input type="checkbox"/> 1. 遮光眼鏡 <input type="checkbox"/> 2. 虹彩付きコンタクトレンズ <input type="checkbox"/> 3. その他
	*3を選択の場合、以下に記入

その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療名	
	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

外科的治療			<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
外科的治療の実施の有無					
手術日・理由	1回目	手術日	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	
		理由	<input type="checkbox"/> 1. 緑内障 <input type="checkbox"/> 2. 白内障 <input type="checkbox"/> 3. 水晶体脱臼 <input type="checkbox"/> 4. 角膜混濁 <input type="checkbox"/> 5. 斜視 <input type="checkbox"/> 6. 虹彩機能不全 <input type="checkbox"/> 7. 網膜剥離 <input type="checkbox"/> 8. その他 *8を選択の場合、以下に記入		
	2回目	手術日	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	
		理由	<input type="checkbox"/> 1. 緑内障 <input type="checkbox"/> 2. 白内障 <input type="checkbox"/> 3. 水晶体脱臼 <input type="checkbox"/> 4. 角膜混濁 <input type="checkbox"/> 5. 斜視 <input type="checkbox"/> 6. 虹彩機能不全 <input type="checkbox"/> 7. 網膜剥離 <input type="checkbox"/> 8. その他 *8を選択の場合、以下に記入		
	3回目	手術日	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	
		理由	<input type="checkbox"/> 1. 緑内障 <input type="checkbox"/> 2. 白内障 <input type="checkbox"/> 3. 水晶体脱臼 <input type="checkbox"/> 4. 角膜混濁 <input type="checkbox"/> 5. 斜視 <input type="checkbox"/> 6. 虹彩機能不全 <input type="checkbox"/> 7. 網膜剥離 <input type="checkbox"/> 8. その他 *8を選択の場合、以下に記入		

■ 重症度分類に関する事項

- I 度：罹患眼が片眼で、僚眼（もう片方の眼）が健常なもの
- II 度：罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.3 以上
- III 度：罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 以上 0.3 未満
- IV 度：罹患眼が両眼で、良好な方の眼の矯正視力 0.1 未満

注：I～III 度の例で続発性の緑内障などで良好な方の眼の視野狭窄を伴った場合には、1 段階上の重症度分類に移行する

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

CKD 重症度分類ヒートマップ

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

■ 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。