臨 床 調 査 個 人 票

□ 新規 □ 更新

159　色素性乾皮症

■ **患者情報**

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日		＊以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	□□□ － □□□□		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日			
性別	□ 男性　□ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ **基本情報**

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
発症時期	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
手帳取得状況	
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）
療育手帳	☐ 1. なし　☐ 2. あり
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）
人工呼吸器等装着者認定基準に該当	
☐ 1. する　☐ 2. しない　☐ 3. 不明	

■　診断基準に関する事項

＜診断のカテゴリー＞

☐ Definite 1：A.の症状を認める、または家族内発症から疑い、遺伝子検査で XP 関連遺伝子に病的変異が同定された場合 ☐ Definite 2：症状（A-1、2、3）のいずれかがあり、検査所見（B-2）を満たし、遺伝的相補性試験により既知の XP 遺伝子導入により修復能が回復するが、遺伝子検査で XP 関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合
☐ Probable 1：症状（A-4）のみがあり、検査所見（B-2）を満たし、遺伝的相補性試験により既知の XP 遺伝子導入により修復能が回復するが、遺伝子検査で XP 関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合 ☐ Probable 2：症状(A-1、2、3)の全てを満たす場合
☐ Possible 1：症状(A-4)のみがあり、検査所見（B-2）を満たし、遺伝的相補性試験により既知の XP 遺伝子導入により修復能が回復しない、もしくは遺伝的相補性試験未実施の場合 ☐ Possible 2：症状（A-1、2）の全てを満たす場合 ☐ Possible 3：症状（A-1、2）のいずれかのみを満たすが、同様症状を呈する疾患が否定される場合 ☐ Possible 4：症状（A-1、2、3、4）のいずれかを満たし、同胞が XP と診断されている場合
☐ いずれにも該当しない

A．症状

1.臨床的光線過敏の慢性期の症状 （露光部皮膚の進行性雀斑様色素斑）	☐ 1.あり　☐ 2.なし　☐ 3.不明
2.臨床的光線過敏の急性期症状 （程度と経過が正常から逸脱したサンバーン様皮疹）	☐ 1.あり　☐ 2.なし　☐ 3.不明
3.50 歳以前に露光部の皮膚がん （基底細胞がん、有棘細胞がん、悪性黒色腫など）が多発する	☐ 1.あり　☐ 2.なし　☐ 3.不明
4.原因不明の進行性脳・神経障害（難聴・歩行障害など）	☐ 1.あり　☐ 2.なし　☐ 3.不明

B．検査所見

1.末梢神経障害 （深部腱反射の低下、末梢神経伝導検査での異常）	☐ 1.あり　☐ 2.なし　☐ 3.不明
2.患者細胞での DNA 修復試験での異常所見 （紫外線致死感受性試験で高感受性、紫外線照射後の不定期 DNA 合成能の低下）	☐ 1.あり　☐ 2.なし　☐ 3.不明
3.患者細胞での紫外線感致死高感受性、 または、カフェイン存在下での感受性増強	☐ 1.あり　☐ 2.なし　☐ 3.不明
4.聴力障害（聴性脳幹反応でのⅠ・II 波の異常、 オーディオグラムでの聴力レベルの低下）	☐ 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
☐ XPA　☐ XPB　☐ XPC　☐ XPD ☐ XPE　☐ XPF　☐ XPG　☐ XPV	

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
☐ ポルフィリン症　☐ 遺伝性対側性色素異常症　☐ ゴーリン症候群	

■　重症度分類に関する事項

XP 重症度分類

☐ ステージ 1：D1＋N(0)	☐ ステージ 2：D2＋N(0)、D1＋N1
☐ ステージ 3：D3＋N(0)、D1＋N2、D2＋N1	☐ ステージ 4：any D＋N3、D3＋any N

XP 重症度評価のための指標

皮膚症状（D）重症度

異常なサンバーン	☐ 0. なし　☐ 3. あり
雀卵斑様皮疹	☐ 0. なし　☐ 1. 軽度（鼻梁部から頬部のみ） ☐ 2. 中等度（顔面の広い範囲に拡大） ☐ 3. 重度（顔面の広い範囲に加えて頚、肩にも拡大）
皮膚がん	☐ 0. なし　☐ 2. あり（単発）　☐ 3. あり（多発）
皮膚症状（D）スコア	小計 ☐
皮膚症状重症度 ☐ D1：D スコア 0〜2（early cutaneous XP）　☐ D2：D スコア 3〜5（pre-severe cutaneous XP） ☐ D3：D スコア 6〜（severe cutaneous XP）	

皮膚外症状（N）重症度

聴力	☐ 0. 正常　☐ 1. 低下（補聴器なし）　☐ 3. 低下（補聴器必要）
移動	☐ 0. 障害なし　☐ 2. 歩行障害　☐ 3. 車椅子　☐ 4. ねたきり
知的機能	☐ 0. 正常　☐ 1. 障害あり　☐ 3. 日常生活困難

嚥下・呼吸機能	☐ 0.正常	☐ 2.時にむせる
	☐ 3.嚥下困難・呼吸困難	☐ 4.気管切開・胃瘻
皮膚外症状 (N) スコア		小計 ☐☐

皮膚外症状重症度

☐ N(0) : no neurological symptoms

☐ N1 : N スコア 0 (early neurological XP)

☐ N2 : N スコア１～4 (progressing neurological XP)

☐ N3 : N スコア 5～ (advanced neurological XP)

■ **症状の概要、経過、特記すべき事項など** ＊500 文字以内

■ 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
診断年月日	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。
・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
・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。

■ 行政記載欄

担当自治体				
受理日	西暦 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日			
公費負担者番号	□□□□□□□□			
認定結果	□ 認定　□ 不認定			
研究同意の有無	□ 有　□ 無			
受給者番号	□□□□□□□			
有効期限	西暦 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日			
階層区分	□ 生活保護　□ 低所得Ⅰ　□ 低所得Ⅱ　□ 一般所得Ⅰ □ 一般所得Ⅱ　□ 上位所得　□ その他			
軽症者登録	□ 有　□ 無			
保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日		