

019-28 ライソゾーム病

(遊離シアル酸蓄積症)

## ■ 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	<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
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	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> - <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
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		
性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : A-1. SIALIN の異常またはBの遺伝子変異を認め、 Cの全疾病を除外できる なお、A-2、3はDefiniteの参考とする	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
--	--

A. 検査所見

1. 酵素活性の低下	
SIALIN の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施
	検体 *リンパ球であれば「1.白血球」、血漿であれば「3.その他」を選択
	<input type="checkbox"/> 1. 白血球 <input type="checkbox"/> 2. 培養皮膚線維芽細胞 <input type="checkbox"/> 3. その他
	実施日      西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
2. 中間代謝産物の蓄積	
尿中遊離シアル酸の上昇	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施
3. その他の補助診断情報	
病理検査（皮膚）の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施
病理検査（角膜）異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施

B. 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。	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. 検査範囲内異常なし <input type="checkbox"/> 3. 検査未実施
<input type="checkbox"/> SLC17A5（シアリン）遺伝子	

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
乳幼児期発症例	<input type="checkbox"/> 1. その他の先天性代謝異常症 <input type="checkbox"/> 2. 先天奇形症候群	
成人発症例	<input type="checkbox"/> 1. 脊髄小脳変性症 <input type="checkbox"/> 2. 運動ニューロン疾患 <input type="checkbox"/> 3. 精神疾患	

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度 : 以下のいずれかに該当する		<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
乳幼児型	<input type="checkbox"/> 1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 <input type="checkbox"/> 3. 中等度の遅れ (DQ=35~50) <input type="checkbox"/> 5. 寝たきり、医療的ケアが必要	<input type="checkbox"/> 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ <input type="checkbox"/> 4. 高度の遅れ (DQ<35)		
若年・成人型	<input type="checkbox"/> 1. 就労（就学）可能 <input type="checkbox"/> 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） <input type="checkbox"/> 5. 寝たきり、医療的ケアが必要	<input type="checkbox"/> 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 <input type="checkbox"/> 4. 全介助、入院、入所が必要		

診断

病型	<input type="checkbox"/> 1. 乳児型（重症型） <input type="checkbox"/> 3. サラ（Salla）病（軽症型）	<input type="checkbox"/> 2. 中間型
----	---	---------------------------------

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など \*500文字以内

■ その他の事項

主要所見（新規）

\*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

理学所見	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施			
	実施日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月		
	身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
	脈拍	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 回/分	体温	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> 度
	収縮期血圧	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mmHg	拡張期血圧	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mmHg
特徴的な顔つき	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	骨関節異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
肝脾腫	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	角膜混濁	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
白内障	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
	部位	<input type="checkbox"/> 1. 右 <input type="checkbox"/> 2. 左 <input type="checkbox"/> 3. 両側		
咳嗽・喀痰	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
聴力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
	右	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> dB	左	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> dB
筋緊張低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
筋緊張亢進	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
	種類	<input type="checkbox"/> 1. 痙縮 <input type="checkbox"/> 2. 強剛		
筋萎縮・筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	痙攣	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
ミオクローヌス	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	ジストニア	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
小脳失調	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	眼球運動障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
精神運動発達遅滞	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	退行	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
行動異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	精神症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	<input type="checkbox"/> 3. 不明		<input type="checkbox"/> 3. 不明	
知能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	易感染性	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	<input type="checkbox"/> 3. 不明		<input type="checkbox"/> 3. 不明	

検査所見

酵素活性の低下 (新規)	
ノイラミニダーゼ活性低下 (病因ではないが 正常である事の確認)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施
	活性値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	単位記入
	正常値 (自) <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	(至) <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	検体 *リンパ球であれば「1.白血球」、血漿であれば「3.その他」を選択
	<input type="checkbox"/> 1. 白血球 <input type="checkbox"/> 2. 培養皮膚線維芽細胞 <input type="checkbox"/> 3. その他
実施日      西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月	

治療その他

その他の疾患特異的治療	
実施有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
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
実施期間 (自)	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
実施期間 (至)	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
内容	
栄養と呼吸	
鼻腔栄養	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	導入日      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
胃瘻	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	導入日      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
気管切開	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	導入日      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

■ 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												
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
診断年月日	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。
- ・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	<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
公費負担者番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>					
認定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定											
研究同意の有無	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無											
受給者番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>						
有効期限	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
階層区分	<input type="checkbox"/> 生活保護 <input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 上位所得 <input type="checkbox"/> その他											
軽症者登録	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 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	<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"/>