

029 ウルリッヒ病

■ 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

診断

診断の根拠	<input type="checkbox"/> 1. 遺伝子診断 <input type="checkbox"/> 2. 筋生検 <input type="checkbox"/> 3. 症状・経過より推察
	<input type="checkbox"/> 4. その他の根拠 *4を選択の場合、以下に記入

A. 主要所見

理学所見			
身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
現在の症状			
筋緊張低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	程度		
筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	部位	<input type="checkbox"/> 1. 近位 <input type="checkbox"/> 2. 遠位 <input type="checkbox"/> 3. 体幹	

関節拘縮	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし	
	部位	
関節過伸展	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし	
	部位	
運動障害	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし	
	<input type="checkbox"/> 1.歩行可 <input type="checkbox"/> 2.座位可 <input type="checkbox"/> 3.寝たきり	
知的障害	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし	
	程度	
発達障害	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし	
てんかん発作	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし	
	発作型	
	頻度	
呼吸障害	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし	
	程度	
	呼吸器の使用	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
心筋症、不整脈	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし	
嚥下障害	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし	
	経管栄養	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし

側彎	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	程度		
	Cobb 角	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	度
高口蓋	<input type="checkbox"/> 1. あり *1の場合、以下より選択 <input type="checkbox"/> 2. なし		
	<input type="checkbox"/> a. 狭高口蓋 <input type="checkbox"/> b. 広高口蓋		
先天性股関節脱臼	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	斜頸	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
皮膚過伸展	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	皮膚ケロイド形成	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
顔面筋罹患	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	踵骨突出	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
現在の運動機能			
車椅子の使用	<input type="checkbox"/> 1. 一日のうち部分的に使用 <input type="checkbox"/> 2. 一日中使用 <input type="checkbox"/> 3. 未使用		
	車椅子使用開始年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	歳
合併症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	具体的に		

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 筋生検	
<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
所見	<input type="checkbox"/> a. 筋内鞘間質増生を伴う慢性筋原性変化 <input type="checkbox"/> b. 免疫染色で Collagen VI の完全欠損、筋鞘膜特異的欠損または部分欠損
診断施設名	
診断施設での検体番号	
診断者名	

所見													
2. 血清 CK (クレアチンキナーゼ) 値													
	<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"/>	<input type="text"/>	IU/L
基準値	<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"/>	IU/L
	<input type="checkbox"/> 1. 正常			<input type="checkbox"/> 2. 高値			<input type="checkbox"/> 3. 低値						
測定日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月				
3. 発達知能指数													
<input type="checkbox"/> 1. 実施			<input type="checkbox"/> 2. 未実施										
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	歳										
方法													
DQ/IQ 値	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	/	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>						
4. 呼吸機能検査 (呼吸筋力低下)													
検査実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施			<input type="checkbox"/> 2. 未実施									
	検査日	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
	%VC	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	%	%FVC	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
5. 画像診断													
頭部画像	<input type="checkbox"/> 1. 実施			<input type="checkbox"/> 2. 未実施									
	<input type="checkbox"/> 1. CT			<input type="checkbox"/> 2. MRI									
	検査時の年齢	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	歳								
	所見												

骨格筋画像	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	<input type="checkbox"/> 1. CT <input type="checkbox"/> 2. MRI	
	検査時の年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳
	所見	
6. その他特殊検査		
<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
検査名		
所見		

C. 遺伝学的検査

1. 常染色体劣性 遺伝または孤発性	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 非実施
	<input type="checkbox"/> a. COL6A1 遺伝子
	<input type="checkbox"/> A. ホモ接合型変異 <input type="checkbox"/> B. 複合ヘテロ接合型変異
	<input type="checkbox"/> C. ヘテロ接合型変異
	<input type="checkbox"/> b. COL6A2 遺伝子
	<input type="checkbox"/> A. ホモ接合型変異 <input type="checkbox"/> B. 複合ヘテロ接合型変異
	<input type="checkbox"/> C. ヘテロ接合型変異
<input type="checkbox"/> c. COL6A3 遺伝子	
<input type="checkbox"/> A. ホモ接合型変異 <input type="checkbox"/> B. 複合ヘテロ接合型変異	
<input type="checkbox"/> C. ヘテロ接合型変異	

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。	<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"/> 1. 多発性筋炎、封入体筋炎	<input type="checkbox"/> 2. 眼咽頭型筋ジストロフィー (OPMD)		
<input type="checkbox"/> 3. 他の筋ジストロフィー	<input type="checkbox"/> 4. 縁取り空胞を伴う他のミオパチー		
<input type="checkbox"/> 5. 先天性ミオパチー	<input type="checkbox"/> 6. 神経筋接合部疾患	<input type="checkbox"/> 7. 神経原性疾患	
<input type="checkbox"/> 8. エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー			

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : 以下の①と②と③を満たす
<input type="checkbox"/> Probable : 以下の①と②を満たす
<input type="checkbox"/> ① C-1. と「発症と経過」の1. に該当し、緩徐進行性の全般性筋力・筋緊張低下および筋萎縮を呈する <input type="checkbox"/> ② B-1. 筋生検で a. と b. を認める <input type="checkbox"/> ③ 遺伝子検査で a. ~c. の変異を認める
<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

1. 生下時または乳児期発症 (新規)	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
初発症状			
関節屈曲拘縮	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	ありの場合 発症時期	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	ありの場合 発症時期	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月

筋萎縮	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	ありの場合	発症時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
経過			
<input type="checkbox"/> 1. 進行性 <input type="checkbox"/> 2. 進行後停止 <input type="checkbox"/> 3. 軽快 <input type="checkbox"/> 4. その他			

■ 治療その他

治療			
<input type="checkbox"/> 1. 強心薬	<input type="checkbox"/> 2. 利尿薬	<input type="checkbox"/> 3. 経管栄養	<input type="checkbox"/> 4. 胃瘻栄養
<input type="checkbox"/> 5. 側彎手術	<input type="checkbox"/> 6. 中心静脈栄養	<input type="checkbox"/> 7. 酸素療法	<input type="checkbox"/> 8. 補助呼吸療法
<input type="checkbox"/> 9. 人工呼吸療法	<input type="checkbox"/> 10. 気管切開管理術		

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	<input type="checkbox"/> 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終わる (10 点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5 点) <input type="checkbox"/> 3. 全介助 (0 点)
車椅子からベッドへの移動	<input type="checkbox"/> 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15 点) <input type="checkbox"/> 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) <input type="checkbox"/> 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) <input type="checkbox"/> 4. 全介助または不可能 (0 点)
整容	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5 点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0 点)
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) (10 点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5 点) <input type="checkbox"/> 3. 全介助または不可能 (0 点)
入浴	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (5 点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0 点)

歩行	<input type="checkbox"/> 1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず（15点） <input type="checkbox"/> 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10点） <input type="checkbox"/> 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能（5点） <input type="checkbox"/> 4. 上記以外（0点）
階段昇降	<input type="checkbox"/> 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10点） <input type="checkbox"/> 2. 介助または監視を要する（5点） <input type="checkbox"/> 3. 不能（0点）
着替え	<input type="checkbox"/> 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10点） <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える（5点） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10点） <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5点） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10点） <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5点） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
合計点数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> /100点

■ 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。