

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 <input type="text"/> <input type="text"/>	*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"/>	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"/>	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
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。