

158 結節性硬化症

■ 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 1 (遺伝学的診断基準) : B. 遺伝学的検査にて TSC1 または TSC2 遺伝子の病因となる変異が正常組織からの DNA で同定される

Definite 2 (臨床的診断基準) : A. 症状のうち大症状 2 つ、または大症状 1 つと 2 つ以上の小症状のいずれかを満たす

Probable (臨床的診断基準) : A. 症状のうち大症状 1 つ、または小症状 2 つ以上のいずれかが認められる

いずれにも該当しない

*遺伝子診断を受けていないものもしくは検査を受けたが変異が見つからなかった場合は臨床的診断基準に従う

A. 症状

大症状			
1. 脱色素斑 (長径 5mm 以上の白斑 3 つ以上)	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 顔面血管線維腫 (3 つ以上) または前額線維性局面	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 爪線維腫 (2 つ以上)	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
4. シャグリNPATCH (粒起革様皮)	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
5. 多発性網膜過誤腫	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
6. 皮質結節または放射状大脳白質神経細胞移動線 *1	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
7. 上衣下結節 (2 つ以上)	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
8. 上衣下巨細胞性星細胞腫	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
9. 心横紋筋腫	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
10. 肺リンパ脈管筋腫症 *2	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
11. 血管筋脂肪腫 (2 つ以上)	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
小症状			
1. 金平糖様白斑	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 歯エナメル小窩 (3 つ以上)	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 口腔内線維腫 (2 つ以上)	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 網膜無色素斑	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明

5. 多発性腎嚢胞	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
6. 腎以外の過誤腫	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
7. 骨硬化性病変	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明

*1 皮質結節と放射状大脳白質神経細胞移動線の両症状を同時に認めるときは1つと考える。

*2 肺リンパ脈管筋腫症と血管筋脂肪腫の両症状がある場合は確定診断するには他の症状を認める必要がある。

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"/> TSC1	<input type="checkbox"/> TSC2		

■ 重症度分類に関する事項

症状		グレード			
		0	1	2	3
神経症状	SEN/SEGA	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> SENあり	<input type="checkbox"/> SEGAあり (単発かつ径1cm未満)	<input type="checkbox"/> SEGAあり (多発または径1cm以上 *1)
	てんかん	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり(経過観察)	<input type="checkbox"/> あり (抗てんかん薬内服治療)	<input type="checkbox"/> あり(注射、食事、手術療法)
	知的障害	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 境界知能	<input type="checkbox"/> 軽度～中等度	<input type="checkbox"/> 重度～最重度
	自閉症・発達障害	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> ボーダー	<input type="checkbox"/> 軽度～中等度	<input type="checkbox"/> 重度～最重度
皮膚症状	顔面血管線維腫	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 皮膚症状はあるが、社会生活が可能	<input type="checkbox"/> 社会生活に支障をきたす (治療が必要)	<input type="checkbox"/> 社会生活に著しい支障をきたす *2 (治療が必要)
	爪囲線維腫	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 皮膚症状はあるが、社会生活が可能	<input type="checkbox"/> 社会生活に支障をきたす (治療が必要)	<input type="checkbox"/> 社会生活に著しい支障をきたす *2 (治療が必要)
	シャーグリン	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 皮膚症状はあるが、社会生活が可能	<input type="checkbox"/> 社会生活に支障をきたす (治療が必要)	<input type="checkbox"/> 社会生活に著しい支障をきたす *2 (治療が必要)
	白斑	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 皮膚症状はあるが、社会生活が可能	<input type="checkbox"/> 社会生活に支障をきたす (治療が必要)	<input type="checkbox"/> 社会生活に著しい支障をきたす *2 (治療が必要)
心症状	心横紋筋腫	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり(経過観察)	<input type="checkbox"/> あり(心臓脈管薬内服治療)	<input type="checkbox"/> あり(mTORC1阻害剤内服療法、注射、カテーテル、手術療法)

腎	腎血管筋脂肪腫	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (単発かつ径 3cm 未満)	<input type="checkbox"/> あり (多発または径 3cm 以上)	<input type="checkbox"/> あり (多発または径 3cm 以上で、過去 1 年以内に破裂や出血の既往がある *3。)
	腎嚢胞	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (治療の必要なし)	<input type="checkbox"/> あり (多発または治療の必要あり)	
	腎悪性腫瘍	<input type="checkbox"/> なし			<input type="checkbox"/> あり
肺	LAM	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> 検査で病変は認めるが、自覚症状がなく、進行がないもしくはきわめてゆっくりである (経過観察)	<input type="checkbox"/> 自覚症状があり治療が必要 (酸素療法、ホルモン薬内服療法など)	<input type="checkbox"/> 自覚症状があり、mTORC1 阻害剤内服療法や肺移植などの外科的治療が必要
	MMPH	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり		
その他	肺外 LAM	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (経過観察)	<input type="checkbox"/> あり (治療が必要)	<input type="checkbox"/> あり (治療に抵抗性)
	肝臓、卵巣などの腎以外の臓器の嚢腫、過誤腫、PEComa	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (経過観察)	<input type="checkbox"/> あり (治療が必要)	<input type="checkbox"/> 悪性化
	眼底の過誤腫	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (経過観察)	<input type="checkbox"/> あり (治療が必要)	<input type="checkbox"/> 機能障害を残す
	歯のエナメルピッチェイティング	<input type="checkbox"/> なし	<input type="checkbox"/> あり (経過観察)		<input type="checkbox"/> あり (治療が必要) 機能障害を残す

*1 すでに治療 (手術又は mTORC1 阻害剤) が行われ、治療の効果により現在は径 1cm 未満であるが、今後も治療の継続が必要な場合を含む。

*2 すでに治療 (mTORC1 阻害剤、レーザー、手術) が行われ、治療の効果により現在は社会生活への支障が著しくはないが、今後も治療の継続が必要な場合を含む。

*3 すでに治療 (手術、動脈塞栓術又は mTORC1 阻害剤) が行われ、治療の効果により現在は径 3cm 未満であるが、今後も治療の継続が必要な場合を含む。

■ 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	<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 <input type="text"/> <input type="text"/>
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"/> <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"/> <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	<input type="text"/>	被保険者記号	<input type="text"/>
	被保険者番号	<input type="text"/>	被保険者 個人単位枝番	<input type="text"/>
	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