

159 色素性乾皮症

■ 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

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)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 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)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 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)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

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)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 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)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 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)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

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
<input type="checkbox"/> ポルフィリン症	<input type="checkbox"/> 遺伝性対側性色素異常症	<input type="checkbox"/> ゴーリン症候群	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	
<input type="checkbox"/> XPA	<input type="checkbox"/> XPB	<input type="checkbox"/> XPC	<input type="checkbox"/> XPD
<input type="checkbox"/> XPE	<input type="checkbox"/> XPF	<input type="checkbox"/> XPG	<input type="checkbox"/> XPV

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> Probable 2 : 症状 (A-1、2、3) の全てを満たす場合
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> Possible 2 : 症状 (A-1、2) の全てを満たす場合
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<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

■ 重症度分類に関する事項

XP 重症度評価のための指標

皮膚症状 (D) スコア		小計	<input type="text"/>
異常なサンバーン	<input type="checkbox"/> 0. なし	<input type="checkbox"/> 3. あり	
雀卵斑様皮疹	<input type="checkbox"/> 0. なし	<input type="checkbox"/> 1. 軽度 (鼻梁部から頬部のみ)	
	<input type="checkbox"/> 2. 中等度 (顔面の広い範囲に拡大)	<input type="checkbox"/> 3. 重度 (顔面の広い範囲に加えて頸、肩にも拡大)	
皮膚がん	<input type="checkbox"/> 0. なし	<input type="checkbox"/> 2. あり (単発)	<input type="checkbox"/> 3. あり (多発)
皮膚外症状 (N) スコア		小計	<input type="text"/> <input type="text"/>
聴力	<input type="checkbox"/> 0. 正常	<input type="checkbox"/> 1. 低下 (補聴器なし)	<input type="checkbox"/> 3. 低下 (補聴器必要)
移動	<input type="checkbox"/> 0. 障害なし	<input type="checkbox"/> 2. 歩行障害	<input type="checkbox"/> 3. 車椅子 <input type="checkbox"/> 4. ねたきり
知的機能	<input type="checkbox"/> 0. 正常	<input type="checkbox"/> 1. 障害あり	<input type="checkbox"/> 3. 日常生活困難
嚥下・呼吸機能	<input type="checkbox"/> 0. 正常	<input type="checkbox"/> 2. 時にむせる	<input type="checkbox"/> 3. 嚥下困難・呼吸困難 <input type="checkbox"/> 4. 気管切開・胃瘻

皮膚症状 (D) 重症度

<input type="checkbox"/> D1 : D スコア 0~2 (early cutaneous XP)	<input type="checkbox"/> D2 : D スコア 3~5 (pre-severe cutaneous XP)
<input type="checkbox"/> D3 : D スコア 6~ (severe cutaneous XP)	

皮膚外症状 (N) 重症度

<input type="checkbox"/> N(0) : no neurological symptoms	<input type="checkbox"/> N1 : N スコア 0 (early neurological XP)
<input type="checkbox"/> N2 : N スコア 1~4 (progressing neurological XP)	<input type="checkbox"/> N3 : N スコア 5~ (advanced neurological XP)

XP 重症度分類

<input type="checkbox"/> ステージ 1 : D1+N(0)	<input type="checkbox"/> ステージ 2 : D2+N(0)、D1+N1
<input type="checkbox"/> ステージ 3 : D3+N(0)、D1+N2、D2+N1	<input type="checkbox"/> ステージ 4 : any D+N3、D3+any N

■ 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。