

159 色素性乾皮症

■ 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"/> <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"/>
		月	<input type="text"/>
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>

<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

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

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. 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"/> 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

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"/> 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	

■ 重症度分類に関する事項

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

XP 重症度評価のための指標

皮膚症状 (D) 重症度

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)
皮膚症状 (D) スコア	小計 <input type="text"/>		
皮膚症状重症度	<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)		
	<input type="checkbox"/> D3 : D スコア 6~ (severe cutaneous XP)		

皮膚外症状 (N) 重症度

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"/> 3. 嚥下困難・呼吸困難	<input type="checkbox"/> 2. 時にむせる <input type="checkbox"/> 4. 気管切開・胃瘻
皮膚外症状 (N) スコア	小計 <input type="text"/> <input type="text"/>	
皮膚外症状重症度 <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)		

■ 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		
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