

160 先天性魚鱗癬

■ 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 年 月 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	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 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	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : AおよびBを満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外し、Cを満たすもの
- ☐ Probable : AおよびBを満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの
- ☐ Possible : AおよびBを満たすもの
- ☐ いずれにも該当しない

先天性魚鱗癬の細分類

- ☐ 細分類1 : ケラチン症性魚鱗癬 ☐ 細分類2 : 道化師様魚鱗癬
- ☐ 細分類3 : 道化師様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬 ☐ 細分類4 : 魚鱗癬症候群

A. 症状

臨床的に、出生時から新生児期に、全身、または、広い範囲の皮膚が厚い角質物質で覆われている	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
--	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

B. 検査所見

皮膚病理検査にて表皮角層の肥厚を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 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。		☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ ABCA12	☐ TGM1	☐ ALOX12B	☐ ALOXE3	☐ CYP4F22
☐ NIPAL4	☐ PNPLA1	☐ CERS3	☐ KRT1	☐ KRT10
☐ KRT2	☐ ALDH3A2 (FALDH)	☐ ABHD5 (CGI-58)	☐ SUMF1	
☐ SPINK5	☐ ERCC2	☐ ERCC3	☐ GJB2	☐ STS
☐ MBTPS2	☐ EBP	☐ NSDHL		

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。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 後天性魚鱗癬	☐ 皮膚リンパ腫	☐ 魚鱗癬以外の疾患に続発する紅皮症	
☐ 尋常性魚鱗癬等の出生時・新生児期に症状を認めない遺伝性魚鱗癬			

■ 重症度分類に関する事項

1. 魚鱗癬重症度スコアシステム最終スコアによる判定	
☐ 軽症<25 点 ☐ 中等症 25 点以上 36 点未満 ☐ 重症≥36 点	
魚鱗癬重症度スコアシステム	
A 鱗屑を認める範囲	% (0~100%)
B 紅班を認める範囲	% (0~100%)
C そう痒 VAS スコア (最近 3 日間の平均)	(0~10)
D 皮膚の痛み VAS スコア (最近 3 日間の平均)	(0~10)
10 種の症状の重症度	
(1) 鱗屑：体	☐ 0：なし ☐ 1：軽度（薄い鱗屑） ☐ 3：中等度（肉眼で見える鱗屑） ☐ 6：重度（厚い鱗屑）
(2) 鱗屑：頭	☐ 0：なし ☐ 1：軽度（薄い鱗屑） ☐ 3：中等度（肉眼で見える鱗屑） ☐ 6：重度（厚い鱗屑）
(3) 掌蹠の角化	☐ 0：なし ☐ 1：軽度（あまりはっきりしない程度） ☐ 3：中等度（はっきりと分かる程度） ☐ 6：重度（亀裂を伴う）
(4) 紅班 (最も代表的な部位)	☐ 0：なし ☐ 1：軽度 ☐ 3：中等度 ☐ 6：重度
(5) 皮膚の亀裂 (掌蹠は除く)	☐ 0：なし ☐ 1：亀裂はあるが、痛みはない（1 か所のみ） ☐ 3：亀裂はあるが、痛みはない（数か所） ☐ 6：痛みを伴う亀裂がある（1 か所、あるいは、数か所）
(6) 硬直：手	☐ 0：なし ☐ 1：片手の 2 本の指には硬直あり ☐ 3：片手の全ての指に硬直あり ☐ 6：両手に硬直あり
(7) 硬直：足	☐ 0：なし ☐ 1：片足の 2 本の趾には硬直あり ☐ 3：片足の全ての趾に硬直あり ☐ 6：両足に硬直あり
(8) 機能障害	☐ 0：なし ☐ 1：頸部の回旋、前屈の障害 ☐ 3：内側へ弯曲した肩 ☐ 6：上肢あるいは、下肢の機能障害（部位はどこでも良い）

(9)眼瞼	☐ 0：眼瞼外反を認めない ☐ 1：上眼瞼、あるいは、下眼瞼のみの眼瞼外反がみられる ☐ 3：眼瞼閉鎖不全あり（瞼が閉じることができない）：細い隙間が常に開いている ☐ 6：眼瞼閉鎖不全あり（瞼が閉じることができない）：広い隙間が常に開いている
(10)口 (口角の亀裂は除く)	☐ 0：魚鱗癬の影響はない ☐ 1：軽度の口唇の突出開口（口唇の外反）を認める ☐ 3：特徴的な口唇の突出開口（口唇の外反）を認める ☐ 6：開口制限がある（口を十分に開くことが出来ない）
E 10 種の症状の重症度スコアの合計	
点（上記の 10 項目のスコアの合計点：0～60 点）	
魚鱗癬重症度スコアシステム最終スコア=A/10+B/10+C+D+E=	
点（0～100 点）	

2. 水疱形成が著しい、または道化師様魚鱗癬の場合	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
☐ 1. ケラチン症性魚鱗癬において、体表面積のおよそ 5%以上に水疱形成を認める ☐ 2. 道化師様魚鱗癬では、出生時よりほぼ全身に板状の厚い鱗屑を認め、重篤な眼瞼の外反、口唇の突出開口が見られる	

3. 他臓器病変併存例で以下の 1～5 のいずれかを満たす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
☐ 1. 聴覚障害：70dB 以上の感音性難聴（良聴耳で判断） ☐ 2. 視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満 ☐ 3. 精神発達遅滞：IQ70 未満 ☐ 4. 肝障害：Child-Pugh 分類でクラス B またはクラス C に該当する ☐ クラス B（中等度：7～9 点） ☐ クラス C（重度：10～15 点） ☐ 5. 四肢麻痺などの運動障害：Barthel Index で 85 点以下 Barthel Index	
食事	☐ 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える（10 点） ☐ 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） ☐ 3. 全介助（0 点）

車椅子からベッドへの移動	☐ 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) ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) ☐ 4. 全介助または不可能 (0 点)
整容	☐ 1. 自立(洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
トイレ動作	☐ 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) ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5 点) ☐ 3. 全介助または不可能 (0 点)
入浴	☐ 1. 自立 (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
歩行	☐ 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) ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10 点) ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能 (5 点) ☐ 4. 上記以外 (0 点)
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10 点) ☐ 2. 介助または監視を要する (5 点) ☐ 3. 不能 (0 点)
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10 点) ☐ 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) ☐ 3. 上記以外 (0 点)
排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 (10 点) ☐ 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) ☐ 3. 上記以外 (0 点)

排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10 点） ☐ 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） ☐ 3. 上記以外（0 点）
合計点数	/100 点

■ 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	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行
生活状況	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			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ます。）
- ・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					年			月			日
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
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					年			月		