

169 メンケス病

■ 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	*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（いずれも乳幼児期から発生する症状である）

1. 重度の中樞神経障害 （著明な発達遅延）	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 難治性痙攣	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 頭髪異常（少ない毛、 縮れ毛、色素減弱）	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 硬膜下出血	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
5. 骨粗鬆症・骨折	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
6. 繰り返す尿路感染症	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
7. 筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <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. 血液・生化学的検査所見			
① 血清銅値：30µg/dL 以下、 セルロプラスミン値：15mg/dL 以下		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明	
血清銅値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> µg/dL	セルロプラスミン値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL

② 血清乳酸・ピルビン酸の上昇	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 画像検査所見			
① 以下 a. ～c. のいずれか	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. MRA で血管蛇行	<input type="checkbox"/> b. MRI で脳萎縮	<input type="checkbox"/> c. MRI で硬膜下出血	
② 以下 a.、b. のいずれか	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 骨粗鬆症	<input type="checkbox"/> b. 骨折		
③ 膀胱憩室	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 特殊検査

培養皮膚線維芽細胞の銅濃度の高値	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
銅濃度の値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	ng/mg 蛋白	

D. 鑑別診断

ミトコンドリア遺伝子異常症を除外できる	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
---------------------	-----------------------------------	----------------------------------	--------------------------------

E. 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	
ATP7A の変異	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
	具体的な 遺伝子変異		

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : Aのうち3.を含む2項目以上+Bのうち1.①を含む (1.①～2.③までの5項目のうち2項目以上を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外し、CまたはEを満たすもの)
<input type="checkbox"/> Probable : Aのうち3.を含む2項目以上+Bのうち1.の双方または、1.①および2.の3項目のうち2項目以上を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible : Aのうち3.を含む2項目以上+Bのうち1.①を含む (1.①～2.③までの5項目のうち2項目以上)
<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

症状の発症年齢	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	歳
---------	------	--	---

■ 治療その他

体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	kg	身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	cm
栄養法					
経口摂取	<input type="checkbox"/> 可能	<input type="checkbox"/> 不可能	<input type="checkbox"/> 不明		
経腸栄養剤の使用	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明		

■ 重症度分類に関する事項

機能障害 : Barthel Index 合計 点

食事	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)
車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15)	<input type="checkbox"/> 軽度介助(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5)	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5)	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	
歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15)	<input type="checkbox"/> 軽度介助(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 不能(0)
着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)

■ 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。）
- ・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。