

297 アラジール症候群

■ 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. 主要所見

(1) 肝病理所見による小葉間胆管の減少	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 臨床所見	
① 胆汁うっ滞	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
② 心臓血管奇形 (末梢性肺動脈狭窄が最も特徴的所見である)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
③ 骨格の奇形 (蝶形椎体が特徴的所見である)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
④ 眼球の異常 (後部胎生環が特徴的所見である)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
⑤ 特徴的な顔貌	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. その他の所見

腎臓、神経血管、膵臓などにアラジール症候群に特徴的な異常が認められる	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
①腎臓			
<input type="checkbox"/> 腎異形成	<input type="checkbox"/> 腎動脈狭窄	<input type="checkbox"/> 多発嚢胞腎	
<input type="checkbox"/> 尿細管性アシドーシス	<input type="checkbox"/> 膀胱尿管逆流症	<input type="checkbox"/> 尿路閉塞	
<input type="checkbox"/> 慢性腎不全			
②神経血管			
<input type="checkbox"/> もやもや病	<input type="checkbox"/> 脳動脈瘤	<input type="checkbox"/> 内頸動脈瘤	
<input type="checkbox"/> 大動脈瘤	<input type="checkbox"/> 大動脈縮窄		
③膵			
<input type="checkbox"/> 膵機能不全			

C. 遺伝学的検査 (参考事項)

(1) 常染色体優性遺伝形式の家族歴 血族内にアラジール症候群と診断された者がおり、その遺伝形式が常染色体優性遺伝に矛盾しない	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	<input type="checkbox"/> JAG1 遺伝子	<input type="checkbox"/> NOTCH2 遺伝子	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> 典型例：A. 主要所見の(1)を満たし、かつ、(2)の①から⑤のうち、3項目以上を満たすもの
<input type="checkbox"/> 非典型例、または変異アリルを有するが症状の乏しい不完全浸透例： 以下3項目のうち、2項目以上を満たすもの
<input type="checkbox"/> A. 主要所見またはB. その他の所見に挙げたアラジール症候群に合致する症候が、1項目以上見られる
<input type="checkbox"/> 常染色体優性遺伝に矛盾しない家族歴がある
<input type="checkbox"/> 遺伝子診断で上記の所見が認められる
<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

--

■ 治療その他

肝移植	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	<input type="checkbox"/> 3. 不明
心臓カテーテル治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	<input type="checkbox"/> 3. 不明
開心術	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	<input type="checkbox"/> 3. 不明
透析療法（腎代替療法）	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	<input type="checkbox"/> 3. 不明
腎移植	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	<input type="checkbox"/> 3. 不明
血管内治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	<input type="checkbox"/> 3. 不明
開頭手術	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	<input type="checkbox"/> 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

I. 肝疾患の重症度

<input type="checkbox"/> 軽症者	アラジール症候群に起因する臨床症状はあるが、治療を必要としない状態（以下の1）～5）のいずれも(1+)に満たない。）
<input type="checkbox"/> 重症度1	アラジール症候群に起因する臨床症状があり治療を要するが、これによる日常生活の制限や介護を必要としない状態（以下の1）～5）のいずれか1つ以上に(1+)がある）
<input type="checkbox"/> 重症度2	アラジール症候群に起因する臨床症状のため、治療を要し、これによる日常生活の制限や介護を要する状態であるが、病状が可逆的またはその進行が緩やかで肝移植を急ぐ必要がない状態（以下の1）～5）のいずれか1つ以上に(2+)がある）
<input type="checkbox"/> 重症度3	アラジール症候群に起因する臨床症状、もしくは著しくQOL低下を来す続発症により生命に危険が及んでいる状態、または早期に肝移植が必要な状態（以下の1）～5）のいずれか1つ以上に(3+)がある）

1) 胆汁うっ滞に関する事項

(1+)持続的な顕性黄疸を認めるもの	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
--------------------	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

2) 門脈圧亢進症に関する事項

①食道・胃・異所性静脈瘤

- (1+) 静脈瘤を認めるが易出血性ではない
- (2+) 易出血性静脈瘤を認めるが、出血の既往がないもの。易出血性静脈瘤・胃静脈瘤とは「食道・胃静脈瘤内視鏡所見記載基準」に基づき、F2以上のもの、またはF因子に関係なく発赤所見を認めるもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準ずる。
- (3+) 易出血性静脈瘤を認め、出血の既往を有するもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準じる。異所性静脈瘤とは、門脈領域の中で食道・胃静脈瘤以外の部位、主として上・下腸間膜静脈領域に生じる静脈瘤をいう。すなわち胆管・十二指腸・空腸・回腸・結腸・直腸静脈瘤、及び痔などである。

②肝肺症候群

- (1+) PaO₂が室内気で80mmHg未満、70mmHg以上（参考所見：経皮酸素飽和度では93～95%）
- (2+) PaO₂が室内気で70mmHg未満、50mmHg以上（参考所見：経皮酸素飽和度では85～92%）
- (3+) PaO₂が室内気で50mmHg未満（参考所見：経皮酸素飽和度では84%以下）

③門脈肺高血圧症

定義に基づく門脈肺高血圧症を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
安静時平均肺動脈圧 (mPAP)			
<input type="checkbox"/> (2+) : 25mmHg以上、35mmHg未満	<input type="checkbox"/> (3+) : 35mmHg以上		

④症状

- (1+) 出血傾向、脾腫、貧血のうち1つもしくは複数認めるが、治療を要しない
- (2+) 出血傾向、脾腫、貧血のうち治療を必要とするものを1つもしくは複数認める

3) 関連する病態に関する事項 (アラジール症候群を原因とする場合)

①皮膚掻痒

<input type="checkbox"/> (1+) 下記の1程度の痒み <input type="checkbox"/> (2+) 下記の2または3程度の痒み <input type="checkbox"/> (3+) 下記の4程度の痒み	
<input type="checkbox"/> なし(0)	(日中) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない。 (夜間) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない。
<input type="checkbox"/> 軽微(1)	(日中) 時にムズムズするが、特に掻かなくても我慢できる。 (夜間) 就寝時わずかに痒いが、特に意識して掻くほどでもない。よく眠れる。
<input type="checkbox"/> 軽度(2)	(日中) 時には手がいき、軽く掻く程度。一度おさまり、あまり気にならない。 (夜間) 多少、痒みはあるが、掻けばおさまる。痒みのために目が覚めることはない。
<input type="checkbox"/> 中等度(3)	(日中) 痒くなり、人前でも掻く。痒みのためにイライラし、たえず掻いている。 (夜間) 痒くて目が覚める。ひと掻きすると一応は眠れるが、無意識のうちに眠りながら掻く。
<input type="checkbox"/> 高度(4)	(日中) いてもたってもいられない痒み。掻いてもおさまらずますます痒くなり仕事も勉強も手につかない。 (夜間) 痒くてほとんど眠れない。しょっちゅう掻いているが、掻くとますます痒みが強くなる。

②脂溶性ビタミン欠乏症や高コレステロール血症

<input type="checkbox"/> (1+) これらの病態のために薬物治療を要する場合
--

4) 肝機能障害の評価に関する事項

①採血データ

<input type="checkbox"/> (1+) 下記の異常がA~Dの2系列以上に認められる場合			
A系列	アルブミン 2.8g/dL 未満	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
B系列	血清総ビリルビン 5.0mg/dL 以上	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
C系列-1	AST 200 単位以上	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
C系列-2	ALT 200 単位以上	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
D系列	GGTP 200 単位以上	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

②Child-Pugh分類

脳症	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 軽症(2)	<input type="checkbox"/> ときどき昏睡(3)
腹水	<input type="checkbox"/> ない(1)	<input type="checkbox"/> 少量(2)	<input type="checkbox"/> 中等量(3)
血清ビリルビン値 (mg/dL)	<input type="checkbox"/> 2.0未満(1)	<input type="checkbox"/> 2.0~3.0(2)	<input type="checkbox"/> 3.0超(3)
血清アルブミン値 (g/dL)	<input type="checkbox"/> 3.5超(1)	<input type="checkbox"/> 2.8~3.5(2)	<input type="checkbox"/> 2.8未満(3)
プロトロンビン活性値 (%)	<input type="checkbox"/> 70超(1)	<input type="checkbox"/> 40~70(2)	<input type="checkbox"/> 40未満(3)
合計	<input type="text"/> <input type="text"/> 点		
分類	<input type="checkbox"/> A (5点~6点)	<input type="checkbox"/> B (7点~9点)	<input type="checkbox"/> C (10点~15点)

5) 身体活動制限 (performance status) に関する事項

<input type="checkbox"/> grade 0	無症状で社会活動ができ、制限をうけることなく、健常人と同様にふるまえる
<input type="checkbox"/> grade 1 (1+)	軽度の症状があり、肉体労働は制限を受けるが、歩行、軽労働や座業はできる。 例えば軽い家事、事務など
<input type="checkbox"/> grade 2 (2+)	歩行や身の回りのことはできるが、時に少し介助がいることもある。 軽労働はできないが、日中の50%以上は起居している。
<input type="checkbox"/> grade 3 (2+)	身の回りにある程度のことはできるが、しばしば介助がいり、日中の50%以上は就床している
<input type="checkbox"/> grade 4 (3+)	身の回りのこともできず、常に介助がいり、終日就床を必要としている

II. 心・血管病変の重症度

<input type="checkbox"/> 軽症者	アラジール症候群に起因する心・血管病変を認めない場合、またはこれを認めるが治療を要さない場合 (外科手術後を含む)
<input type="checkbox"/> 重症度1	心電図・心エコー・心臓カテーテル検査などでアラジール症候群に起因する異常所見を認め、治療を要する場合
<input type="checkbox"/> 重症度2	アラジール症候群に起因する心・血管病変のため、呼吸管理または酸素療法を行う場合。もしくはNYHA心機能分類でIIまたはIII度の身体活動制限を認める場合。
<input type="checkbox"/> 重症度3	アラジール症候群に起因する心・血管病変のため、NYHA心機能分類でIV度の身体活動制限を認める場合

1) NYHA 分類

<input type="checkbox"/> I度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> II度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> III度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

III. 腎疾患の重症度

<input type="checkbox"/> 軽症者	アラジール症候群に起因する腎疾患を認めない場合、または腎疾患を認めるが治療を要さない場合
<input type="checkbox"/> 重症度1	アラジール症候群に起因する腎疾患を認め、CKD重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合。またはアラジール症候群に起因する腎性高血圧や尿細管アシドーシスのために治療を要する場合
<input type="checkbox"/> 重症度2	アラジール症候群に起因する腎疾患を認め、腎代替療法を要する場合

1) CKD 重症度分類ヒートマップ

CKD 重症度分類ヒートマップ	<input type="checkbox"/> 緑 <input type="checkbox"/> 黄 <input type="checkbox"/> オレンジ <input type="checkbox"/> 赤
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値 : ≥ 90) <input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下 : 60~89) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下 : 45~59) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下 : 30~44) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下 : 15~29) <input type="checkbox"/> G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量 (g/日) あるいは 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満) <input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

IV. 頭蓋内血管病変の重症度

<input type="checkbox"/> 軽症者	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変を認めない場合、またはこれを認めるが治療を要さない場合（外科手術後を含む）
<input type="checkbox"/> 重症度1	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変を認め、治療を要する場合。 もしくはPerformance Statusがgrade1である場合。
<input type="checkbox"/> 重症度2	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変のため、呼吸管理、酸素療法、胃管・胃瘻による経腸栄養のうち一つ以上を行う場合。 もしくはPerformance Status grade2または3の身体活動制限を認める場合。
<input type="checkbox"/> 重症度3	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変のため、Performance Status grade4の身体活動制限を認める場合

■ 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。