

## 299 嚢胞性線維症

## ■ 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"/>		
	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"/>	<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						
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>

- Definite 1 : Bの汗中塩化物イオン濃度の異常高値に加え、Aの2. 特徴的な呼吸器症状を示すもの
- Definite 2 : Bの汗中塩化物イオン濃度の異常高値に加え、Aの1. 腭外分泌不全、  
Aの3. 胎便性イレウス、Aの4. 家族歴のうち2つ以上を示すもの
- Definite 3 : Aの1. ~4. のうちいずれか1つを示し、かつCで2つの病原性のあるCFTR変異※が確認されたもの  
※父親由来と母親由来のいずれのアレルにも病原性のあるCFTRバリエントが確認されること
- Probable 1 : Bの汗中塩化物イオン濃度の異常高値に加え、Aの1. 腭外分泌不全、  
Aの3. 胎便性イレウスのいずれか1つを示すもの
- Probable 2 : Bの汗中塩化物イオン濃度が境界領域であり、Aの2. 特徴的な呼吸器症状を示すもの
- Probable 3 : Bの汗中塩化物イオン濃度が境界領域であり、Aの1. 腭外分泌不全、  
Aの3. 胎便性イレウス、Aの4. 家族歴のうち2つ以上を示すもの
- Probable 4 : Aの1. ~4. のうちいずれか1つを示し、かつCで1つの病原性のあるCFTR変異が確認されたもの
- いずれにも該当しない

A. 主要所見

1. 腭外分泌不全	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 呼吸器症状（感染を繰り返し、気管支拡張症、呼吸不全を来す。ほとんどの症例が慢性副鼻腔炎を合併する。粘稠な膿性痰を伴う慢性咳嗽を特徴とする。）	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 胎便性イレウス	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 家族歴あり	<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文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

汗中塩化物イオン (Cl <sup>-</sup> ) 濃度検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 異常高値 (60mmol/L 以上) <input type="checkbox"/> 境界領域 (40~59mmol/L (生後6か月未満では30~59mmol/L)) <input type="checkbox"/> 正常 (39mmol/L 以下 (生後6か月未満では29mmol/L 以下))			
検査法	<input type="checkbox"/> ピロカルビンイオン導入法	<input type="checkbox"/> 指先汗 Cl 試験	<input type="checkbox"/> その他
検査日	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		
汗中塩化物イオン (Cl <sup>-</sup> ) 濃度	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mmol/L		

**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"/> CFTR (病源性2つあり) <input type="checkbox"/> CFTR (病源性1つあり)			

**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"/> びまん性汎細気管支炎 <input type="checkbox"/> 若年性膵炎 <input type="checkbox"/> 線毛機能不全症候群 <input type="checkbox"/> シュバツハマン・ダイヤモンド症候群			

**■ 重症度分類に関する事項**

<input type="checkbox"/> Stage 0 : 呼吸器異常および栄養 (膵・肝臓) 障害が無い
<input type="checkbox"/> Stage 1 : 呼吸器異常が軽度または栄養 (膵・肝臓) 障害が軽度
<input type="checkbox"/> Stage 2 : 呼吸器異常が中等度または栄養 (膵・肝臓) 障害が中等度
<input type="checkbox"/> Stage 3 : 呼吸器異常が重度または栄養 (膵・肝臓) 障害が重度

※呼吸器異常と栄養 (膵・肝臓) 障害の重症度が異なる場合、より重症度の高い障害で Stage を判断する

**呼吸器異常 注：緑膿菌下気道感染症がある場合は、重症度を1段階上げる**

%予測1秒量 (%FEV1) : 6歳以上の小児ないし成人	
<input type="checkbox"/> 正常 : 90%以上	<input type="checkbox"/> 軽度 : 70%以上 90%未満
<input type="checkbox"/> 中等度 : 40%以上 70%未満	<input type="checkbox"/> 重度 : 40%未満
SpO <sub>2</sub> (室内気) : 6歳未満の乳幼児、6歳以上でも呼吸機能検査を施行できない場合	
<input type="checkbox"/> 正常・軽度 : 95%超	<input type="checkbox"/> 中等度 : 91%以上 95%以下
<input type="checkbox"/> 重度 : 91%未満	
SpO <sub>2</sub> (室内気)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %
胸部画像所見 : 6歳未満の乳幼児、6歳以上でも呼吸機能検査を施行できない場合	
<input type="checkbox"/> 正常 : 所見なし	<input type="checkbox"/> 軽度 : 1~2項目あり
<input type="checkbox"/> 中等度 : 3~4項目あり	<input type="checkbox"/> 重度 : 5項目あり
画像所見	
<input type="checkbox"/> 1. 気管支拡張	<input type="checkbox"/> 2. 気管支壁肥厚
<input type="checkbox"/> 4. 肺過膨張	<input type="checkbox"/> 5. 肺実質陰影 (嚢胞、無気肺、肺炎)
<input type="checkbox"/> 3. 粘液栓	
緑膿菌下気道感染症の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
肺機能検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	%肺活量 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %
	1秒率 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %
	%予測1秒量 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %

**栄養障害**

体格	
18歳未満 (パーセントイル BMI)	
<input type="checkbox"/> 正常 : 50以上	<input type="checkbox"/> 軽度 : 25以上 50未満
<input type="checkbox"/> 中等度 : 10以上 25未満	<input type="checkbox"/> 重度 : 10未満
18歳以上 (BMI)	
<input type="checkbox"/> 正常 : 22以上	<input type="checkbox"/> 軽度 : 18.5以上 22未満
<input type="checkbox"/> 中等度 : 16以上 18.5未満	<input type="checkbox"/> 重度 : 16未満
身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm
体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
BMI	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/>

膵障害	
<input type="checkbox"/> 正常：(膵障害なし) <input type="checkbox"/> 軽度：膵外分泌障害 <input type="checkbox"/> 中等度・重度：膵外分泌不全 (便中膵エラスターゼ<200 $\mu$ g/g)	
便中膵エラスターゼ：200 $\mu$ g/g 未満	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
便中膵エラスターゼ	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> $\mu$ g/g
肝障害	
<input type="checkbox"/> 正常：(肝障害なし) <input type="checkbox"/> 軽度：胆汁うっ滞型肝機能障害～肝硬変 (Child-Pugh 分類 A) <input type="checkbox"/> 中等度：肝硬変 (Child-Pugh 分類 B) <input type="checkbox"/> 重度：肝硬変 (Child-Pugh 分類 C)、または食道静脈瘤破裂 (肝移植の適応がある)	
脳症	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 軽度 <input type="checkbox"/> 3. 時々昏睡
腹水	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 少量 <input type="checkbox"/> 3. 中等量
血液生化学検査	<input type="checkbox"/> 血清アルブミン <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/dL
	<input type="checkbox"/> 血清ビリルビン <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL
	<input type="checkbox"/> プロトロンビン活性値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="checkbox"/> 秒 <input type="checkbox"/> %

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など \*500文字以内

■ その他の事項

主要所見（新規）

胆汁うっ滞型肝硬変	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
先天性両側精管欠損による男性不妊	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
汗への塩分喪失による代謝性アルカローシス	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
手術の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
実施日	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		

検査所見（新規）

喀痰培養検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施			<input type="checkbox"/> 2. 未実施			<input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> Pseudomonas aeruginosa			<input type="checkbox"/> Staphylococcus aureus (MSSA)					
	<input type="checkbox"/> MRSA			<input type="checkbox"/> Haemophilus influenzae					
	<input type="checkbox"/> その他			*その他を選択の場合、以下に記入					
血液生化学検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施			<input type="checkbox"/> 2. 未実施			<input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> ヘモグロビン			<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/dL					
	検査日								
	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								

■ 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"/>					
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"/>						
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			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"/>