

320 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 欠損症

■ 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

1. 主症状	
周産期異常を伴わない知的障害があり、多くは運動発達の遅れがある	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> てんかんを伴う <input type="checkbox"/> 家族性に見られる	
2. 他に頻度の高い症状	
新生児期、乳児期早期発症の難治性てんかん	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
顔貌異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 両眼解離 <input type="checkbox"/> 幅の広い鼻梁 <input type="checkbox"/> 長い眼裂 <input type="checkbox"/> テント状の口・口唇 <input type="checkbox"/> 口蓋裂 <input type="checkbox"/> 耳介の形態異常	
手指、足趾の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 末節骨の短縮 <input type="checkbox"/> 爪の欠損、低形成	

その他の奇形	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 肛門、直腸の異常 <input type="checkbox"/> ヒルシュスプルング病 <input type="checkbox"/> 無ガングリオン性巨大結腸 <input type="checkbox"/> 水腎症 <input type="checkbox"/> 心奇形 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
難聴・眼、視力の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 眼、視力の異常			
皮膚の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 魚鱗癬 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
筋・関節の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 関節拘縮 <input type="checkbox"/> 四肢の短縮			
高アルカリホスファターゼ (ALP) 血症	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<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. 多くは末梢血顆粒球のフローサイトメーター解析により CD16 の発現低下を示す	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 以下の検査所見が見られることがある			
高アルカリホスファターゼ (ALP) 血症 (年齢別正常値の上限を超える)	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
X線写真：手指・足趾の末節骨欠損	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
聴性脳幹反応 (ABR) の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
脳 MRI：拡散強調画像 (DWI) にて基底核に以下の症状が見られる	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 高信号、進行性の小脳萎縮 <input type="checkbox"/> 髄鞘化遅延			

C. 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			
<input type="checkbox"/> PIGA	<input type="checkbox"/> PIGY	<input type="checkbox"/> PIGQ	<input type="checkbox"/> PIGH	<input type="checkbox"/> PIGC	<input type="checkbox"/> PIGP
<input type="checkbox"/> PIGL	<input type="checkbox"/> PIGW	<input type="checkbox"/> PIGM	<input type="checkbox"/> PIGX	<input type="checkbox"/> PIGV	<input type="checkbox"/> PIGN
<input type="checkbox"/> PIGB	<input type="checkbox"/> PIGO	<input type="checkbox"/> PIGF	<input type="checkbox"/> PIGG	<input type="checkbox"/> PIGZ	<input type="checkbox"/> PIGK
<input type="checkbox"/> PIGT	<input type="checkbox"/> PIGS	<input type="checkbox"/> GPAA1	<input type="checkbox"/> PIGU	<input type="checkbox"/> PGAP1	<input type="checkbox"/> PGAP2
<input type="checkbox"/> PGAP3	<input type="checkbox"/> PGAP5	<input type="checkbox"/> PGAP6	<input type="checkbox"/> その他	*その他の場合、以下に記入	

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 <input checked="" type="checkbox"/> 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"/> 先天性 GPI 欠損症が原因でない	<input type="checkbox"/> 大田原症候群		
<input type="checkbox"/> ウエスト症候群	<input type="checkbox"/> ヒルシュスプルング病		

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1 : Aの1+Bの1+Cを満たすもの
<input type="checkbox"/> Definite 2 : Bの1を満たさないが、Aの1+Aの2のうち1項目以上+Cを満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable : Aの1+Bの1を満たすもの
<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

薬剤療法	
ビタミンB ₆ (ピリドキシン)	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	薬物名
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	<input type="checkbox"/> 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) <input type="checkbox"/> 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) <input type="checkbox"/> 3. 全介助 (0点)
車椅子からベッドへの移動	<input type="checkbox"/> 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) <input type="checkbox"/> 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10点) <input type="checkbox"/> 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5点) <input type="checkbox"/> 4. 全介助または不可能 (0点)
整容	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0点)
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 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) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5点) <input type="checkbox"/> 3. 全介助または不可能 (0点)
入浴	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (5点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0点)

歩行	<input type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10点） <input type="checkbox"/> 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能（5点） <input type="checkbox"/> 4. 上記以外（0点）
階段昇降	<input type="checkbox"/> 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10点） <input type="checkbox"/> 2. 介助または監視を要する（5点） <input type="checkbox"/> 3. 不能（0点）
着替え	<input type="checkbox"/> 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10点） <input type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10点） <input type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10点） <input type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
合計点数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> /100点

■ 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。