

325-2 遺伝性自己炎症疾患
(ADA2 欠損症)

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号								
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 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	☐ 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							
発症年月	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

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

1. 繰り返す発熱	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. 蔓状皮斑やレイノー症状などの皮膚症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
3. 麻痺や痺れなどの神経症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
4. 眼症状	
☐ 中心静脈閉塞 ☐ 視神経萎縮 ☐ 第3脳神経麻痺	
5. その他の症状	
☐ 胃腸炎症状 ☐ 高血圧 ☐ 腎障害 ☐ 筋肉痛	
6. 合併症	
☐ 慢性炎症 ☐ 進行性の臓器障害 ☐ 血管炎症による脳梗塞や神経障害 ☐ 視力障害 ☐ 臓器梗塞による腎症	

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 画像検査：虚血性（時に出血性）梗塞や動脈瘤	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 組織検査：血管炎	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. ADA2 活性検査：血漿中 ADA2 酵素活性の明らかな低下	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施
☐ CECR1 遺伝子に機能喪失型変異を認める（ ☐ ホモ接合 ☐ 複合型ヘテロ接合）		

<診断のカテゴリー>

☐ Definite：Aの1～3のうち1項目+Bの1、2のうち1項目を満たし+Bの3またはCのいずれかを満たすもの

☐ Probable：Aの1～3のうち1項目+Bの3またはCのいずれかを満たすもの

☐ 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

薬物療法				
抗 TNF 療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	薬物名			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

治療			
骨髄移植	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	治療名		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	

■ 重症度分類に関する事項

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

■ 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	食事	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立	☐ 軽度介助	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立	☐ 軽度介助	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助	☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*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					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。