

340 線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）

■ 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 年 月 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	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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	
発症時期	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	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの1～6のうち少なくとも1つを満たし、かつBのうち少なくとも1つを満たし、かつCの鑑別すべき疾患を除外したもの
- ☐ Probable : Aの1～6のうち少なくとも1つおよびAの7を満たし、かつCの鑑別すべき疾患を除外したもの
- ☐ いずれにも該当しない

A. 主要項目

1. 新生児では多呼吸、咳嗽などの呼吸器症状、肺炎、無気肺のいずれか。成人では気管支拡張症、あるいは細気管支炎	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 慢性鼻副鼻腔炎	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 滲出性中耳炎あるいはその後遺症	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 内臓逆位あるいは内臓錯位	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 男性不妊症	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
6. 同胞に線毛機能不全症候群を疑う家族歴	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
7. 線毛機能異常（鼻粘膜または気管支粘膜の生検で上皮細胞を採取して高速ビデオ顕微鏡で線毛の動きの異常を認めるか、あるいは電子顕微鏡で微細構造の異常を認める）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子（※1は片アレル、※2は男性は片アレル、女性は両アレル、それ以外は両アレルに異常があった場合）に☑を記入する。		☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲異常なし ☐ 3. 検査未実施		
☐ ARMC4	☐ CCDC39	☐ CCDC40	☐ CCDC65	☐ CCDC103
☐ CCDC114	☐ CCDC151	☐ CCNO	☐ CFAP57	☐ CFAP221
☐ CFAP298	☐ CFAP300	☐ DNAAF1	☐ DNAAF2	☐ DNAAF3
☐ DNAAF4	☐ DNAAF5	☐ DNAH1	☐ DNAH5	☐ DNAH8
☐ DNAH9	☐ DNAH11	☐ DNAI1	☐ DNAI2	☐ DNAJB13
☐ DNAL1	☐ DRC1	☐ GAS2L2	☐ GAS8	☐ HYDIN
☐ LRRC56	☐ LRRC6	☐ MCIDAS	☐ NEK10	☐ NME5
☐ NME8	☐ RSPH1	☐ RSPH3	☐ RSPH4A	☐ RSPH9
☐ SPAG1	☐ SPEF2	☐ STK36	☐ TP73	☐ TTC12
☐ TTC25	☐ ZMYND10			
☐ FOXJ1 ※1				
☐ OFD1 ※2	☐ PIH1D3 ※2	☐ RPGR ※2		
遺伝子変異が明らかな場合				
検査法				
変異の詳細				

C. 鑑別診断

以下の項目を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾患には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 嚢胞性線維症	☐ 2. 原発性免疫不全症候群

■ 重症度分類に関する事項 *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

☐ 重症度 I ($\%FEV_1 \geq 90\%$)	☐ 重症度 II ($90\% > \%FEV_1 \geq 70\%$)
☐ 重症度 III ($70\% > \%FEV_1 \geq 40\%$)	☐ 重症度 IV ($40\% > \%FEV_1$)
%FEV ₁	%



■ 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

発症と経過

近親婚： 2 親等（祖父母）まで	☐ 1. あり *1 を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし	
	具体的に記載	

症状

咳	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明				
痰	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明				
呼吸困難	mMRC	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3 ☐ 4
ラ音	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明				
その他					

検査所見

血液検査					
検査年月日	西暦 年 月 日				
白血球	/ μ L	CRP	mg/dL		
血沈	mm/hr				
その他					
肺機能検査					
検査年月日	西暦 年 月 日				
一秒量	L	一秒率	%		
予測一秒率	%	努力性肺活量 (FVC)	mL		
%FVC	%	拡散能 (%DLCO)	%		
血液ガス検査					
検査年月日	西暦 年 月 日				
PaO ₂ (室内気)	Torr	PaCO ₂ (室内気)	Torr		

喀痰検査	
検査年月日	西暦 年 月 日
一般細菌	☐ 1. あり *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし
	菌種 (複数記載可)
抗酸菌	☐ 1. あり *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし
	菌種 (複数記載可)
真菌	☐ 1. あり *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし
	菌種 (複数記載可)
画像検査 (胸部 CT 検査)	
検査年月日	西暦 年 月 日
1. 気管支拡張所見	☐ 1. あり *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし
	☐ びまん性 ☐ 限局性
2. 小葉中心性分岐・粒状影	☐ 1. あり *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし
	☐ びまん性 ☐ 限局性
3. 気管支壁肥厚	☐ 1. あり *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし
	☐ びまん性 ☐ 限局性
4. 無気肺	☐ 1. あり *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし
	☐ びまん性 ☐ 限局性
5. 粘液栓	☐ 1. あり *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし
	☐ びまん性 ☐ 限局性
6. その他	

特殊検査（診断には必須でないが、研究利用のためには有用なもの）			
鼻腔一酸化窒素産生量	検査年月日	西暦	年 月 日
	☐ 1. 実施 *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. 未実施		
	産生量	nL/分	
線毛の電子顕微鏡検査	検査年月日	西暦	年 月 日
	☐ 1. 実施 *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. 未実施		
	☐ 正常 ☐ 異常 *異常を選択の場合、以下に記入 ☐ 判定不能		
	異常の場合	☐ 外腕ダイニンの欠損 ☐ 外腕ダイニンと内腕ダイニンの欠損 ☐ 軸糸構造の乱れと内腕ダイニンの欠損 ☐ 中心微小管の欠損 ☐ 線毛の数が少なく基底小体の局在化が異常 ☐ 内腕ダイニンが存在し軸糸構造が乱れている ☐ 25～50%の外腕ダイニンが欠損 ☐ 25～50%の外・内腕ダイニンが欠損	
高速ビデオカメラによる線毛運動評価	検査年月日	西暦	年 月 日
	☐ 1. 実施 *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. 未実施		
	☐ 正常 ☐ 異常 *異常を選択の場合、以下に記入 ☐ 判定不能		
	異常の場合		

遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 ※診断基準に関する事項に記載の遺伝子以外		☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施	
☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
その他の遺伝子			
遺伝子変異が明らかな場合			
検査法			
変異の詳細			

治療その他

在宅酸素療法	☐ 1. あり *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし			
	開始日	西暦		年 月
少量長期マクロライド療法	☐ 1. あり *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし			
	開始日	西暦		年 月
過去1年間の気管支拡張症の増悪回数	回			

■ 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												
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。

■ 行政記載欄

担当自治体				
受理日	西暦 年 月 日			
公費負担者番号				
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定			
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無			
受給者番号				
有効期限	西暦 年 月 日			
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他			
軽症者登録	☐ 有 ☐ 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 年 月 日		