

254-1 ポルフィリン症
(急性間欠性ポルフィリン症)

■ 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. 臨床所見

① 思春期以降に発症する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
② 種々の程度の腹痛、嘔吐、便秘（消化器症状）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
③ 四肢脱力、痙攣、精神異常、意識障害（精神神経症状）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
④ 高血圧、頻脈、発熱など（自律神経症状）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
⑤ 他のポルフィリン症とは異なり皮膚症状（光線過敏症）はみられない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
球麻痺症状（嚥下障害や咀嚼障害、構音障害など）を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 検査所見（発作時） *小数点も1文字として記入する

① 尿中δ-アミノレブリン酸（ALA）の著明な増加	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
② 尿中ポルホビリノゲン（PBG）の著明な増加	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
低ナトリウム血症を認める	☐ 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
☐ ポルフォビリノーゲン脱アミノ酵素遺伝子		

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。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 器質的病変を基盤とする急性腹症	☐ イレウス	☐ 虫垂炎	
☐ 解離性障害	☐ 鉛中毒症	☐ 他のポルフィリン症	

E. 参考事項

発作の誘因（ある種の薬物※、生理前や妊娠、出産など 性ホルモンのアンバランス、タバコ、アルコール、感染症、 カロリー摂取不足、各種ストレス）がある （※代表的な発作誘発薬剤としてバルビツール系薬剤、サルファ剤、 抗痙攣薬、経口避妊薬、エストロゲン製剤など）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
--	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

<診断のカテゴリー>

☐ A. 臨床所見の①から⑤のいずれか、およびB. 検査所見の①、②双方を満たし、D. 鑑別診断を 否定できるもの
☐ A. 臨床所見の①から⑤のいずれか、およびC. 遺伝学的検査を満たし、D. 鑑別診断を否定できるもの
☐ 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

--

■ 重症度分類に関する事項

- ☐ ① 患者の手掌大以上の大きさの水疱・びらんを伴う日光皮膚炎がある
- ☐ ② 手指の機能全廃またはそれに準じる障害
- ☐ ③ 直近1年間で2回以上入院加療を要する程度の腹部疝痛発作がある
- ☐ ④ 直近1年間で2回以上入院加療を要する程度の脱水症状を伴う下痢を認める
- ☐ ⑤ 直近1年間で2回以上入院加療を要する程度の腸閉塞症状を呈する便秘を認める
- ☐ ⑥ CHILD 分類で ClassB 以上の肝機能障害を認める
- ☐ ⑦ 血中ヘモグロビン濃度が 10.0g/dL 未満となる溶血性貧血
- ☐ ⑧ 急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コプロポルフィリン症、異型ポルフィリン症については、脱力、意識障害、球麻痺症状、低ナトリウム血症を認める
- ☐ いずれにも該当しない

■ 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。