

160 先天性魚鱗癬

■ 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

先天性魚鱗癬の細分類

☐ 細分類 1：ケラチン症性魚鱗癬	☐ 細分類 2：道化師様魚鱗癬
☐ 細分類 3：道化師様魚鱗癬以外の常染色体劣性遺伝性魚鱗癬	☐ 細分類 4：魚鱗癬症候群

A. 症状

臨床的に、出生時から新生児期に、全身、または、広い範囲の皮膚が厚い角質物質で覆われている	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
--	---

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

皮膚病理検査にて表皮角層の肥厚を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
---------------------	---

C. 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
☐ 後天性魚鱗癬 ☐ 皮膚リンパ腫 ☐ 魚鱗癬以外の疾患に続発する紅皮症 ☐ 尋常性魚鱗癬等の出生時・新生児期に症状を認めない遺伝性魚鱗癬	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施			
	☐ ABCA12	☐ TGM1	☐ ALOX12B	☐ ALOXE3	☐ CYP4F22
	☐ NIPAL4	☐ PNPLA1	☐ CERS3	☐ KRT1	☐ KRT10
	☐ KRT2	☐ ALDH3A2 (FALDH)	☐ ABHD5 (CGI-58)	☐ SUMF1	
	☐ SPINK5	☐ ERCC2	☐ ERCC3	☐ GJB2	☐ STS
	☐ MBTPS2	☐ EBP	☐ NSDHL		

<診断のカテゴリー>

☐ Definite : AおよびBを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの

☐ Probable : AおよびBを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの

☐ Possible : AおよびB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

■ 重症度分類に関する事項

魚鱗癬重症度スコアシステム最終スコア=A/10+B/10+C+D+E=	点 (0~100 点)
☐ 軽症<25 点 ☐ 中等症 25 点以上 36 点未満 ☐ 重症≥36 点	
A 鱗屑を認める範囲	% (0~100%)
B 紅班を認める範囲	% (0~100%)
C そう痒 VAS スコア (最近 3 日間の平均)	(0~10)
D 皮膚の痛み VAS スコア (最近 3 日間の平均)	(0~10)
E 以下の 10 種の症状の重症度スコアの合計	点 (以下の 10 項目のスコアの合計点 : 0~60 点)

(1) 鱗屑：体	☐ 0：なし ☐ 1：軽度（薄い鱗屑） ☐ 3：中等度（肉眼で見える鱗屑） ☐ 6：重度（厚い鱗屑）
(2) 鱗屑：頭	☐ 0：なし ☐ 1：軽度（薄い鱗屑） ☐ 3：中等度（肉眼で見える鱗屑） ☐ 6：重度（厚い鱗屑）
(3) 掌蹠の角化	☐ 0：なし ☐ 1：軽度（あまりはっきりしない程度） ☐ 3：中等度（はっきりと分かる程度） ☐ 6：重度（亀裂を伴う）
(4) 紅班 （最も代表的な部位）	☐ 0：なし ☐ 1：軽度 ☐ 3：中等度 ☐ 6：重度
(5) 皮膚の亀裂 （掌蹠は除く）	☐ 0：なし ☐ 1：亀裂はあるが、痛みはない（1か所のみ） ☐ 3：亀裂はあるが、痛みはない（数か所） ☐ 6：痛みを伴う亀裂がある（1か所、あるいは、数か所）
(6) 硬直：手	☐ 0：なし ☐ 1：片手の2本の指には硬直あり ☐ 3：片手の全ての指に硬直あり ☐ 6：両手に硬直あり
(7) 硬直：足	☐ 0：なし ☐ 1：片足の2本の趾には硬直あり ☐ 3：片足の全ての趾に硬直あり ☐ 6：両足に硬直あり
(8) 機能障害	☐ 0：なし ☐ 1：頸部の回旋、前屈の障害 ☐ 3：内側へ弯曲した肩 ☐ 6：上肢あるいは、下肢の機能障害（部位はどこでも良い）
(9) 眼瞼	☐ 0：眼瞼外反を認めない ☐ 1：上眼瞼、あるいは、下眼瞼のみの眼瞼外反がみられる ☐ 3：眼瞼閉鎖不全あり（瞼が閉じることができない）：細い隙間が常に開いている ☐ 6：眼瞼閉鎖不全あり（瞼が閉じることができない）：広い隙間が常に開いている
(10) 口 （口角の亀裂は除く）	☐ 0：魚鱗癬の影響はない ☐ 1：軽度の口唇の突出開口（口唇の外反）を認める ☐ 3：特徴的な口唇の突出開口（口唇の外反）を認める ☐ 6：開口制限がある（口を十分に開くことが出来ない）

水疱形成が著しい、または道化師様魚鱗癬の場合	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
☐ 1. ケラチン症性魚鱗癬において、体表面積のおよそ 5%以上に水疱形成を認める ☐ 2. 道化師様魚鱗癬では、出生時よりほぼ全身に板状の厚い鱗屑を認め、重篤な眼瞼の外反、口唇の突出開口が見られる		

他臓器病変併存例で以下の 1～5 のいずれかを満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
☐ 1. 聴覚障害：70dB 以上の感音性難聴（良聴耳で判断） ☐ 2. 視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満 ☐ 3. 精神発達遅滞：IQ70 未満 ☐ 4. 肝障害：Child-Pugh 分類でクラス B またはクラス C に該当する ☐ クラス B（中等度：7～9 点） ☐ クラス C（重度：10～15 点） ☐ 5. 四肢麻痺などの運動障害：Barthel Index で 85 点以下		
Barthel Index	合計	点
食事	☐ 自立(10) ☐ 部分介助(5) ☐ 全介助(0)	
車椅子とベッド間の移動	☐ 自立(15) ☐ 軽度介助(10) ☐ 部分介助(5) ☐ 全介助(0)	
整容	☐ 自立(5) ☐ 部分介助/不可能(0)	
トイレ動作	☐ 自立(10) ☐ 部分介助(5) ☐ 全介助(0)	
入浴	☐ 自立(5) ☐ 部分介助/不可能(0)	
歩行	☐ 自立(15) ☐ 軽度介助(10) ☐ 部分介助(5) ☐ 全介助(0)	
階段昇降	☐ 自立(10) ☐ 部分介助(5) ☐ 不能(0)	
着替え	☐ 自立(10) ☐ 部分介助(5) ☐ 全介助(0)	
排便コントロール	☐ 自立(10) ☐ 部分介助(5) ☐ 全介助(0)	
排尿コントロール	☐ 自立(10) ☐ 部分介助(5) ☐ 全介助(0)	

■ 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

- ・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。
- ・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。