

166 弾性線維性仮性黄色腫

■ 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. 診断項目（各項目の詳細については診断基準の解説を参照すること）

① 皮膚病変がある	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
② 皮膚病理検査で弾性線維に石灰化をともなう変性がある	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
③ 網膜血管線条（色素線条）がある	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
④ ABCC6 遺伝子変異がある	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

B. 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
類似皮膚症状を呈するもの	
☐ PXE-like papillary dermal elastolysis ☐ D-penicillamine 内服	
網膜色素線条を呈するもの	
☐ 骨パジェット（Paget）病 ☐ 鎌状赤血球症 ☐ エーラス・ダンロス（Ehlers-Danlos）症候群 ☐ 鉛中毒 ☐ 外傷	

脈絡膜新生血管を生じるもの	
☐ 加齢黄斑変性	☐ 変性近視
消化管粘膜病変を呈するもの	
☐ 胃・十二指腸潰瘍	

<診断のカテゴリー>

☐ Definite a : A①+A③またはA②+A③を満たし、かつBの疾患を全て除外できる
☐ Definite b : A①～A③のいずれか1つを満たし、かつA④の遺伝子変異を確認でき、 Bの疾患を全て除外できる
☐ Possible : A①～A③のいずれか1つを満たす
☐ 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

皮膚病変 (S)	
☐ S0 なし	☐ S1 黄白色丘疹
☐ S2 黄白色丘疹の癒合した局面	☐ S3 弛緩し垂れ下がった皮膚
眼病変 (E) (注: 矯正視力、視野ともに、良好な方の眼の測定値を用いる)	
☐ E0 矯正視力 0.7 以上、かつ異常視野欠損なし	
☐ E1 矯正視力 0.7 以上、かつ異常視野欠損あり	
☐ E2 矯正視力 0.7 未満、0.3 以上、かつ異常視野欠損あり	
☐ E3 矯正視力 0.3 未満、かつ異常視野欠損あり	

心・血管病変 (CV)	
Co) 冠動脈疾患	
☐ Co0 狭心痛の出現なし ☐ Co1 激しい労作にて、狭心痛あり（負荷心電図にて異常あり） ☐ Co2 軽労作にて、狭心痛あり ☐ Co3 心筋梗塞の発症／既往	
Pe) 末梢動脈	
☐ Pe0 症状なし ☐ Pe1 冷感やしびれ感あり 脈の触知が弱い ☐ Pe2 間欠性跛行あり ☐ Pe3 安静時疼痛や皮膚潰瘍／壊死あり	
He) 心不全	
☐ He0 症状なし ☐ He1 激しい労作にて、呼吸困難や動悸が出現する ☐ He2 軽労作にて、呼吸困難や動悸が出現する ☐ He3 安静時にも、呼吸困難や動悸が出現する	
Br) 脳卒中	
☐ Br0 明らかな障害が無い（介護区分：自立） ☐ Br1 日常の身体活動は介助なしに行える（介護区分：要支援 1～2） ☐ Br2 日常の身体活動に部分的な介助を要する（介護区分：要介護 1～2） ☐ Br3 日常の身体活動の全てに介助が必要である（介護区分：要介護 3 以上）	
消化管病変 (GI)	
☐ GI0 異常なし ☐ GI1 内視鏡検査を施行し粘膜下の血管異常または造影 CT での異常動脈網や動脈瘤などの形成あり ☐ GI2 上部消化管からの動脈性出血またはその既往あり	
<重症度分類>	
皮膚、眼、心・血管、消化管のうち、いずれかの病変で重症（S3、E3、Co2～3、Pe3、He2～3、Br3、GI2）を有する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

■ 体外式補助人工心臓に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月

■ 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。