

019-28 ライソゾーム病
(遊離シアル酸蓄積症)

■ 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

診断

病型	☐ 1. 乳児型（重症型） ☐ 2. 中間型 ☐ 3. サラ（Salla）病（軽症型）
----	---

A. 主要所見

理学所見	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	実施日	西暦 年 月		
	身長	cm	体重	kg
	脈拍	回/分	体温	. 度
	拡張期血圧	mmHg	収縮期血圧	mmHg
特徴的な顔つき	☐ 1. あり ☐ 2. なし	骨関節異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
肝脾腫	☐ 1. あり ☐ 2. なし	角膜混濁	☐ 1. あり ☐ 2. なし	

白内障	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	部位	☐ 1. 右 ☐ 2. 左 ☐ 3. 両側		
咳嗽・喀痰	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
聴力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	右		dB	左
筋緊張低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
筋緊張亢進	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	種類	☐ 1. 痙縮 ☐ 2. 強剛		
筋萎縮・筋力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし	痙攣	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
ミオクローヌス	☐ 1. あり ☐ 2. なし	ジストニア	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
小脳失調	☐ 1. あり ☐ 2. なし	眼球運動障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
精神運動発達遅滞	☐ 1. あり ☐ 2. なし	退行	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
行動異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	精神症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
知能障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	易感染性	☐ 1. あり ☐ 2. なし	

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 酵素活性の低下				
SIALIN の異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施			
	検体			
	☐ 1. 白血球 ☐ 2. 培養皮膚線維芽細胞 ☐ 3. その他			
	実施日	西暦		年 月

ノイラミニダーゼ活性低下 (病因ではないが 正常である事の確認)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施	
	活性値	
	単位記入	
	正常値	(自)
		(至)
	検体	
	☐ 1. 白血球 ☐ 2. 培養皮膚線維芽細胞 ☐ 3. その他	
実施日	西暦 年 月	

2. 中間代謝産物の蓄積	
尿中遊離シアル酸の上昇	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施

3. その他の補助診断情報	
病理検査（皮膚）の異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施
病理検査（角膜）異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 非実施
☐ SLC17A5（シアリン）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
乳幼児期発症例	☐ 1. その他の先天性代謝異常症 ☐ 2. 先天奇形症候群	
成人発症例	☐ 1. 脊髄小脳変性症 ☐ 2. 運動ニューロン疾患 ☐ 3. 精神疾患	

<診断のカテゴリー>

Definite：B-1.SIALIN の異常またはCの遺伝子変異を認め、 Dの全疾病を除外できる なお、B-2、3はDefinite の参考とする	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
--	--

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

その他の疾患特異的治療	
実施有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし
治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月
内容	
栄養と呼吸	
鼻腔栄養	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	導入日 西暦 年 月 日
胃瘻	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	導入日 西暦 年 月 日
気管切開	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	導入日 西暦 年 月 日

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度 ：以下のいずれかに該当する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
乳幼児型	☐ 1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 ☐ 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ ☐ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） ☐ 4. 高度の遅れ（DQ<35） ☐ 5. 寝たきり、医療的ケアが必要

若年・成人型	☐ 1. 就労（就学）可能	☐ 2. 就労（就学）不能、日常生活自立
	☐ 3. 部分介助（食事、入浴、着脱）	☐ 4. 全介助、入院、入所が必要
	☐ 5. 寝たきり、医療的ケアが必要	

■ 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。