

325-2 遺伝性自己炎症疾患
(ADA2 欠損症)

■ 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. 症状

1. 繰り返す発熱	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. 蔓状皮斑やレイノー症状などの皮膚症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
3. 麻痺や痺れなどの神経症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
4. 眼症状	
☐ 中心静脈閉塞 ☐ 視神経萎縮 ☐ 第3脳神経麻痺	
5. その他の症状	
☐ 胃腸炎症状 ☐ 高血圧 ☐ 腎障害 ☐ 筋肉痛	
6. 合併症	
☐ 慢性炎症 ☐ 進行性の臓器障害 ☐ 血管炎症による脳梗塞や神経障害 ☐ 視力障害 ☐ 臓器梗塞による腎症	

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 画像検査：虚血性（時に出血性）梗塞や動脈瘤	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 組織検査：血管炎	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. ADA2 活性検査：血漿中 ADA2 酵素活性の明らかな低下	☐ 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
☐ CECR1 遺伝子に機能喪失型変異を認める（ ☐ ホモ接合 ☐ 複合型ヘテロ接合）		

<診断のカテゴリー>

☐ Definite：Aの1～3のうち1項目+Bの1、2のうち1項目を満たし+Bの3またはCのいずれかを満たすもの

☐ Probable：Aの1～3のうち1項目+Bの3またはCのいずれかを満たすもの

☐ 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

■ 治療その他

薬物療法			
抗 TNF 療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	薬物名		
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

治療			
骨髄移植	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	治療名		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	☐ 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10 点) ☐ 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5 点) ☐ 3. 全介助 (0 点)
車椅子からベッドへの移動	☐ 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15 点) ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) ☐ 4. 全介助または不可能 (0 点)
整容	☐ 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
トイレ動作	☐ 1. 自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) (10 点) ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5 点) ☐ 3. 全介助または不可能 (0 点)
入浴	☐ 1. 自立 (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)

歩行	☐ 1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず（15点） ☐ 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10点） ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能（5点） ☐ 4. 上記以外（0点）
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10点） ☐ 2. 介助または監視を要する（5点） ☐ 3. 不能（0点）
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10点） ☐ 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える（5点） ☐ 3. 上記以外（0点）
排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10点） ☐ 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5点） ☐ 3. 上記以外（0点）
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10点） ☐ 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5点） ☐ 3. 上記以外（0点）
合計点数	/100点

■ 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ます。）
- ・ 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。