

# 平成21年度 第1回 特定疾患対策懇談会

## 議事次第

平成21年9月17日  
中央合同庁舎第7号館  
9階共用会議室1

### 議 事

- 1 特定疾患治療研究事業における対象疾患について
  
- 2 その他
  - ・ プリオン病、原発性肺高血圧症、特発性慢性肺血栓塞栓症（肺高血圧型）の認定基準等について
  - ・ 難治性疾患克服研究事業について

### 資 料

- 1 認定基準及び臨床調査個人票（案）
- 1-2 重症者基準及び軽快者基準（案）
- 2 認定基準及び臨床調査個人票の変更（案）
- 3 難治性疾患克服研究事業について

### 参 考

- 1 経済危機対策（平成21年4月10日）
- 2 リンパ脈管筋腫症（LAM）に関する意見  
（東京大学呼吸器内科 長瀬隆英委員提出資料）

## 特定疾患対策懇談会委員名簿

委員名	所属・職名
飯島 正文	昭和大学医学部皮膚科教室主任教授
池田 康夫	早稲田大学理工学術院先進理工学部 生命医科学科専攻教授
内田 健夫	社団法人日本医師会常任理事
大島 伸一	国立長寿医療センター総長
○ 金澤 一郎	日本学術会議会長
木下 茂	京都府立医科大学眼科学教室教授
桐野 高明	国立国際医療センター総長
草間 朋子	大分県立看護科学大学学長
葛原 茂樹	国立精神・神経センター病院院長
齋藤 加代子	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター教授
齋藤 英彦	名古屋セントラル病院院長
猿田 享男	慶應義塾大学名誉教授
谷口 克	独立行政法人理化学研究所免疫・アレルギー科学総合研究センター長
辻 省次	東京大学大学院医学系研究科神経内科教授
永井 良三	東京大学大学院医学系研究科内科専攻循環器内科教授
長瀬 隆英	東京大学大学院医学系研究科呼吸器内科学教授
中村 耕三	東京大学大学院医学系研究科整形外科教授
林 謙治	国立保健医療科学院院長
日比 紀文	慶應義塾大学消化器内科教授
槇野 博史	岡山大学 腎・免疫・内分泌代謝内科学教授
松井 陽	国立成育医療センター院長
宮坂 信之	東京医科歯科大学医歯学総合研究科教授
森山 寛	東京慈恵会医科大学附属病院院長
矢崎 義雄	独立行政法人国立病院機構理事長

○：座長

## 認定基準及び臨床調査個人票(案)

1 間脳下垂体機能障害	P1
I PRL分泌異常症	P2
II ゴナドトロピン分泌異常症	P7
III ADH分泌異常症	P12
IV 下垂体性TSH分泌異常症	P18
V クッシング病	P23
VI 先端巨大症	P29
VII 下垂体機能低下症	P35
2 家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	P42
3 脊髄性筋萎縮症	P47
4 球脊髄性筋萎縮症	P53
5 慢性炎症性脱髄性多発神経炎	P59
6 肥大型心筋症	P64
7 拘束型心筋症	P71
8 ミトコンドリア病	P77
9 リンパ脈管筋腫症(LAM)	P82
10 重症多形滲出性紅斑(急性期)	P91
11 黄色靱帯骨化症	P94

# 間脳下垂体機能障害

## 疾患概念

間脳下垂体機能障害とは、間脳下垂体に生じた腫瘍、炎症、又は血管障害等の原因により、下垂体ホルモンの分泌異常を来し、様々な臨床症状を来す病態のことである。

よって、異所性ホルモン産生腫瘍、間脳下垂体機能障害の無い患者に対して手術や医薬品の使用等により間脳下垂体機能障害を来した場合には、ここで言う間脳下垂体機能障害には含まれない。

- I. PRL分泌異常症
- II. ゴナドトロピン分泌異常症
- III. ADH分泌異常症
- IV. 下垂体性TSH分泌異常症
- V. クッシング病
- VI. 先端巨大症
- VII. 下垂体機能低下症

## I. プロラクチン分泌異常症

### A. プロラクチン分泌過剰症

#### 1. 主要項目

##### (1) 主症候

- ① 女性：月経不順・無月経、不妊、乳汁分泌、頭痛、視力視野障害
- ② 男性：性欲低下、陰萎、頭痛、視力視野障害、女性化乳房、乳汁分泌

##### (2) 検査所見

血中PRL 基礎値の上昇：複数回、安静時に採血し免疫学的測定法で測定して、いずれも20ng/ml 以上を確認する。

#### 2. 鑑別診断

薬物服用によるプロラクチン分泌過剰、原発性甲状腺機能低下症、異所性プロラクチン産生腫瘍、慢性腎不全、胸壁疾患

#### 3. 診断基準

確実例：(1) の1項目を満たし、かつ(2) を満たすもの。

### B. プロラクチン分泌低下症

プロラクチン分泌低下症については、下垂体前葉機能低下症の認定基準を用いることとする。

プロラクチン分泌異常症 臨床調査個人票

(新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年	月	日生	(満 歳)
氏名										
住所	〒				出生				発病時在住	
	TEL ( )				都道府県				都道府県	
発病年月	平成 年 月 日	初診年	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保険	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高				
発病年月	平成 年 月 日	時頃	初診年	月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保険	種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高	
身体障害者手帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし						
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)									
受療動向 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )									
家族歴	近親結婚: 1. あり 2. なし 3. 不明 血族内発症: 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 )									
発症と経過	(具体的に記入) <div style="text-align: right;">【WISH入力不要】</div>									
診断病名	<input type="checkbox"/> プロラクチン (PRL) 分泌過剰症									
主症状	<input type="checkbox"/> 月経不順 <input type="checkbox"/> 無月経 <input type="checkbox"/> 不妊 <input type="checkbox"/> 乳汁分泌 <input type="checkbox"/> 頭痛 <input type="checkbox"/> 視力障害 <input type="checkbox"/> 性欲低下 <input type="checkbox"/> 陰萎 <input type="checkbox"/> その他 ( )									
検査所見	1 血清PRL値 (2回以上の測定が必要です) 1) _____ ng/ml (測定日: _____ 年 _____ 月 _____ 日) 2) _____ ng/ml (測定日: _____ 年 _____ 月 _____ 日) 3) _____ ng/ml (測定日: _____ 年 _____ 月 _____ 日) 基準値 ( _____ ~ _____ ng/ml) 2 画像検査 MRI または CT で視床下部下垂体病変 下垂体腺腫 <input type="checkbox"/> あり: <input type="checkbox"/> 鞍内 <input type="checkbox"/> 鞍上進展 <input type="checkbox"/> 海綿静脈洞浸潤 腫瘍容積 (H: _____ )mm × (W: _____ )mm × (D: _____ )mm <input type="checkbox"/> なし (下垂体の高さ _____ mm) 視床下部病変 <input type="checkbox"/> あり (具体的な病変: _____ ) <input type="checkbox"/> なし									
病因	<input type="checkbox"/> PRL 産生下垂体腺腫 <input type="checkbox"/> 他の下垂体病変 (疾患名 _____ ) <input type="checkbox"/> 下垂体茎・視床下部病変 (疾患名 _____ )									
鑑別診断	・薬物服用によるPRL分泌過剰 <input type="checkbox"/> 除外できる <input type="checkbox"/> 除外できない ・原発性甲状腺機能低下症 <input type="checkbox"/> 除外できる <input type="checkbox"/> 除外できない ・異所性PRL産生腫瘍 <input type="checkbox"/> 除外できる <input type="checkbox"/> 除外できない ・慢性腎不全 <input type="checkbox"/> 除外できる <input type="checkbox"/> 除外できない ・胸壁疾患 <input type="checkbox"/> 除外できる <input type="checkbox"/> 除外できない									
他の下垂体ホルモン分泌	LH・FSH系 1. 正常 2. 低下 3. 亢進 TSH系 1. 正常 2. 低下 3. 亢進 ACTH系 1. 正常 2. 低下 3. 亢進 GH系 1. 正常 2. 低下 3. 亢進 パゾプレシン系 1. 正常 2. 低下 3. 亢進									
治療	治療内容	1) 経過: 2) 現在の薬物治療 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 種類と量: <input type="checkbox"/> プロモクリプチン <input type="checkbox"/> カベルゴリン <input type="checkbox"/> テルグリド (投与量 _____ ) 3) その他の治療:								
	治療効果	1. あり 2. なし 3. 不明 治療後 (薬物療法では治療中) 血中PRL値 _____ ng/ml 基準値 ( _____ ~ _____ ng/ml) 2. 不明 (これから治療する患者を考慮し)								

その他	1 入院の有無	・なし	・あり (入院期間: )
	2 日常生活の制限	・なし	・あり ( )
	3 臓器合併症の有無	・なし	・あり ( )
	4 骨粗しょう症 ( )		
医療上の問題点			
【WISH 入力不要】			
医療機関名			
医療機関所在地		電話番号 ( )	
医師の氏名		記載年月日: 平成 年 月 日	
印			
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)			
症状が悪化したことを医師が確認した年月日		平成 年 月 日	
特定疾患登録者証交付年月日		平成 年 月 日	

プロラクチン分泌異常症 臨床調査個人票

(更新)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生年 月日	1.明 2.大 3.昭 4.平	年	月	日生	(満 歳)
氏名										
住所	〒		TEL ( )		出生 都道府県			発病時在住 都道府県		
発病年月	平成 年 月 日	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保険 種別	1.政 2.組 3.共 4.国 5.介 6.高				
身体障害者 手帳	1.あり(等級 級) 2.なし		介護認定	1.要介護(要介護度 ) 2.要支援 3.なし						
生活状況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他( )) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)									
受療動向 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院( /月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他( )									
家族歴	近親結婚: 1.あり 2.なし 3.不明 血族内発症: 1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合(続柄 )									
治療と経過	(具体的に記入) <span style="float:right">【WISH入力不要】</span>									
診断病名	<input type="checkbox"/> プロラクチン(PRL)分泌過剰症									
主症状	<input type="checkbox"/> 月経不順 <input type="checkbox"/> 無月経 <input type="checkbox"/> 不妊 <input type="checkbox"/> 乳汁分泌 <input type="checkbox"/> 頭痛 <input type="checkbox"/> 視力障害 <input type="checkbox"/> 性欲低下 <input type="checkbox"/> 陰萎 <input type="checkbox"/> その他( )									
検査所見	1 血清PRL値 (2回以上の測定が必要です) 1) _____ ng/ml (測定日: 年 月 日) 2) _____ ng/ml (測定日: 年 月 日) 3) _____ ng/ml (測定日: 年 月 日) 基準値( ~ ng/ml) 2 画像検査 MRIまたはCTで視床下部下垂体病変 下垂体腺腫 <input type="checkbox"/> あり: <input type="checkbox"/> 鞍内 <input type="checkbox"/> 鞍上進展 <input type="checkbox"/> 海綿静脈洞浸潤 腫瘍容積(H: )mm × (W: )mm × (D: )mm <input type="checkbox"/> なし (下垂体の高さ _____ mm) 視床下部病変 <input type="checkbox"/> あり (具体的な病変: ) <input type="checkbox"/> なし									
病因	<input type="checkbox"/> PRL産生下垂体腺腫 <input type="checkbox"/> 他の下垂体病変 (疾患名 ) <input type="checkbox"/> 下垂体茎・視床下部病変 (疾患名 )									
鑑別診断	<ul style="list-style-type: none"> <li>・薬物服用によるPRL分泌過剰 <input type="checkbox"/> 除外できる <input type="checkbox"/> 除外できない</li> <li>・原発性甲状腺機能低下症 <input type="checkbox"/> 除外できる <input type="checkbox"/> 除外できない</li> <li>・異所性PRL産生腫瘍 <input type="checkbox"/> 除外できる <input type="checkbox"/> 除外できない</li> <li>・慢性腎不全 <input type="checkbox"/> 除外できる <input type="checkbox"/> 除外できない</li> <li>・胸壁疾患 <input type="checkbox"/> 除外できる <input type="checkbox"/> 除外できない</li> </ul>									
他の下垂体 ホルモン分 泌	LH・FSH系 1.正常 2.低下 3.亢進 TSH系 1.正常 2.低下 3.亢進 ACTH系 1.正常 2.低下 3.亢進 GH系 1.正常 2.低下 3.亢進 バソプレシン系 1.正常 2.低下 3.亢進									
治療	治療内容	1) 経過: 2) 現在の薬物治療 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 種類と量: <input type="checkbox"/> プロモクリプチン <input type="checkbox"/> カベルゴリン <input type="checkbox"/> テルグリド (投与量 ) 3) その他の治療:								
	治療効果	1. あり 2. なし 3. 不明 治療後(薬物療法では治療中)血中PRL値 _____ ng/ml 基準値( ~ ng/ml) 2. 不明(これから治療する患者を考慮し)								

その他	1 入院の有無	・なし	・あり (入院期間 :	)
	2 日常生活の制限	・なし	・あり (	)
	3 臓器合併症の有無	・なし	・あり (	)
	4 骨粗しょう症 (		)	
医療上の問題点				
【WISH入力不要】				
医療機関名				
医療機関所在地				
電話番号 ( )				
医師の氏名				
<input type="checkbox"/> 印         記載年月日：平成 年 月 日				

## Ⅱ. ゴナドトロピン分泌異常症

### A. ゴナドトロピン分泌過剰症

#### 1. 主要項目

##### (1) 主症候

- ① 女性：月経異常
- ② 男性：女性化乳房

##### (2) 検査所見

- ① 腫瘍によって産生されるゴナドトロピン（LH、FSH、hCG）またはLHRHによって生じるゴナドトロピン分泌が健常者の年齢・性別基準値に比して高値を示す。
- ② 画像診断（MRIまたはCT）で視床下部や下垂体に腫瘍性病変を認める。  
なお、必要に応じて、以下の検査を行った場合
- ③ 摘出した下垂体腫瘍組織の免疫組織化学的検索によりゴナドトロピン分泌を認める。

#### 2. 診断基準

確実例：1（1）のいずれかを満たし、かつ1（2）①から③すべての項目を満たすもの。

### B. ゴナドトロピン分泌低下症

ゴナドトロピン分泌低下症については、下垂体前葉機能低下症の認定基準を用いることとする。

ゴナドトロピン分泌異常症 臨床調査個人票

(新規)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生年 月 日	1.明 2.大 3.昭 4.平	年 月 日生	(満 歳)
氏名								
住所	〒 ( ) TEL ( )			出生 都道府県		発病時在住 都道府県		
発病年月	平成 年 月 日	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保険 種別	1.政 2.組 3.共 4.国 5.介 6.高		
身体障害者 手帳	1.あり(等級 級) 2.なし		介護認定	1.要介護(要介護度 ) 2.要支援 3.なし				
生活状況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他( )) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)							
受療動向 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院( /月) 4.往診あり 5.入院なし 6.その他( )							
家族歴	近親結婚: 1.あり 2.なし 3.不明 血族内発症: 1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合(続柄 )							
発症と経過	(具体的に記入)							
主症候	(認められるものにチェック) <input type="checkbox"/> 月経異常(無月経、過少月経、希発月経など、女性のみ) <input type="checkbox"/> 女性化乳房(男性のみ) <input type="checkbox"/> 意欲低下、インポテンツ、不妊 <input type="checkbox"/> 陰毛・腋毛の脱落 <input type="checkbox"/> 性器萎縮 <input type="checkbox"/> 乳房萎縮 <input type="checkbox"/> 二次性徴の欠如あるいは進行停止 <input type="checkbox"/> その他の症状( )							
検査所見	1) 血中 LH	測定値 ( ~ ) mIU/ml	基準値 ( ~ ) mIU/ml	測定日: 年 月 日				
	2) 血中 FSH	測定値 ( ~ ) mIU/ml	基準値 ( ~ ) mIU/ml	測定日: 年 月 日				
	3) 血中 hCG	測定値 ( ~ ) mIU/ml	基準値 ( ~ ) mIU/ml	測定日: 年 月 日				
	4) 血中テストステロン(男性) 血中エストラジオール(女性)	測定値 ( ~ ) pg/ml	基準値 ( ~ ) pg/ml	測定日: 年 月 日				
	5) ゴナドトロピン負荷試験により性ホルモン増加反応			<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし				
	6) 性器に器質的な異常の有無			<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし				
	7) 画像診断における視床下部や下垂体に腫瘍性病変			<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし				
鑑別診断	薬物性のゴナドトロピン分泌異常症		<input type="checkbox"/> 鑑別できる	<input type="checkbox"/> 鑑別できない				

治療内容	1) 経過	
	2) 薬物治療 (最近1年間)	・種類と量
	3) その他の治療 (最近1年間)	・内容
	4) 入院の有無	<input type="checkbox"/> あり (入院期間: ) <input type="checkbox"/> なし
	5) 日常生活の制限	<input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし
	6) 臓器合併症の有無	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし

医療機関名	
医療機関所在地	電話番号 ( )
医師の氏名	記載年月日: 平成 年 月 日
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載) 症状が悪化したことを医師が確認した年月日	平成 年 月 日
特定疾患登録証交付年月日	平成 年 月 日

ゴナドトロピン分泌異常症 臨床調査個人票

(更新)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年 月 日生	(満 歳)
住所	〒 ( ) TEL ( )			出生 都道府県	発病時在住 都道府県			
発病年月日	平成 年 月 日	初診年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高		
身体障害者 手帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし				
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)							
受療動向 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )							
家族歴	近親結婚: 1. あり 2. なし 3. 不明							
	血族内発症: 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 )							
治療と経過	(具体的に記入)							
主症候	(認められるものにチェック) <input type="checkbox"/> 月経異常 (無月経、過少月経、希発月経など、女性のみ) <input type="checkbox"/> 女性化乳房 (男性のみ) <input type="checkbox"/> 意欲低下、インポテンツ、不妊 <input type="checkbox"/> 陰毛・腋毛の脱落 <input type="checkbox"/> 性器萎縮 <input type="checkbox"/> 乳房萎縮 <input type="checkbox"/> 二次性徴の欠如あるいは進行停止 <input type="checkbox"/> その他の症状 ( )							
検査所見	1) 血中 LH	測定値 ( ~ ) mIU/ml	基準値 ( ~ ) mIU/ml	測定日: 年 月 日				
	2) 血中 FSH	測定値 ( ~ ) mIU/ml	基準値 ( ~ ) mIU/ml	測定日: 年 月 日				
	3) 血中 hCG	測定値 ( ~ ) mIU/ml	基準値 ( ~ ) mIU/ml	測定日: 年 月 日				
	4) 血中テストステロン (男性)	測定値 ( ~ ) pg/ml	基準値 ( ~ ) pg/ml	測定日: 年 月 日				
	血中エストラジオール (女性)	測定値 ( ~ ) pg/ml	基準値 ( ~ ) pg/ml	測定日: 年 月 日				
	5) ゴナドトロピン負荷試験により性ホルモン増加反応				<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし			
	6) 性器に器質的な異常の有無				<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし			
7) 画像診断における視床下部や下垂体に腫瘍性病変				<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし				
鑑別診断	薬物性のゴナドトロピン分泌異常症		<input type="checkbox"/> 鑑別できる <input type="checkbox"/> 鑑別できない					

治療内容	1) 経過	
	2) 薬物治療 (最近1年間)	・種類と量
	3) その他の治療 (最近1年間)	・内容
	4) 入院の有無	<input type="checkbox"/> あり (入院期間: ) <input type="checkbox"/> なし
	5) 日常生活の制限	<input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし
	6) 臓器合併症の有無	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし

医療機関名

医療機関所在地

電話番号

( )

医師の氏名



記載年月日: 平成

年

月

日

### Ⅲ. ADH 分泌異常症

#### A. バゾプレシン分泌低下症（中枢性尿崩症）

##### 1. 主要項目

###### (1) 主症候

- ① 口渇
- ② 多飲
- ③ 多尿

###### (2) 検査所見

- ① 尿量は1日3,000ml以上。
- ② 尿浸透圧は300mOsm/kg以下。
- ③ 水制限試験においても尿浸透圧は300mOsm/kgを越えない。
- ④ 血漿バゾプレシン濃度：血清ナトリウム濃度と比較して相対的に低下する。5%高張食塩水負荷（0.05ml/kg/minで120分間点滴投与）時に、血清ナトリウムと血漿バゾプレシンがそれぞれ、i) 144mEq/Lで1.5pg/ml以下、ii) 146mEq/Lで2.5pg/ml以下、iii) 148mEq/Lで4pg/ml以下、iv) 150mEq/L以上で6pg/ml以下である。
- ⑤ バゾプレシン負荷試験で尿量は減少し、尿浸透圧は300mOsm/kg以上に上昇する。

###### (3) 鑑別診断

多尿を来す中枢性尿崩症以外の疾患として次のものを除外する。

- ① 高カルシウム血症：血清カルシウム濃度が11.0mg/dlを上回る。
- ② 心因性多飲症：高張食塩水負荷試験と水制限試験で尿量の減少と尿浸透圧の上昇および血漿バゾプレシン濃度の上昇を認める。
- ③ 腎性尿崩症：バゾプレシン負荷試験で尿量の減少と尿浸透圧の上昇を認めない。定常状態での血漿バゾプレシン濃度の基準値は1.0pg/ml以上となっている。

##### 2. 参考事項

- (1) 血清ナトリウム濃度は正常域の上限に近づく。
- (2) T1強調MRI画像における下垂体後葉輝度の低下。但し、高齢者では正常人でも低下することがある。

##### 3. 診断基準

完全型中枢性尿崩症：1 (1) の①から③すべての項目を満たし、かつ1 (2) の①から⑤すべての項目を満たすもの。

部分型中枢性尿崩症：1 (1) の①から③すべての項目を満たし、かつ1 (2) の①、②、⑤を満たし、1 (2) の④i からivの1項目を満たすもの。

##### 4. 特定疾患治療研究事業の対象範囲

上記の完全型中枢性尿崩症か部分型中枢性尿崩症の診断基準いずれかを満たすもの。

## B. バゾプレシン分泌過剰症 (SIADH)

### 1. 主要項目

#### (1) 主症状

脱水の所見を認めない。

#### (2) 検査所見

- ① 低ナトリウム血症：血清ナトリウム濃度は 135mEq/L を下回る。
- ② 血漿バゾプレシン値：血清ナトリウムが 135mEq/L 未満で、血漿バゾプレシン値が測定感度以上である。
- ③ 低浸透圧血症：血漿浸透圧は 280mOsm/kg を下回る。
- ④ 高張尿：尿浸透圧は 300mOsm/kg を上回る。
- ⑤ ナトリウム利尿の持続：尿中ナトリウム濃度は 20mEq/L 以上である。
- ⑥ 腎機能正常：血清クレアチニンは 1.2mg/dl 以下である。
- ⑦ 副腎皮質機能正常：早朝空腹時の血清コルチゾールは 6 $\mu$ g/dl 以上である。

### 2. 参考事項

- (1) 血漿レニン活性は 5ng/ml/h 以下であることが多い。
- (2) 血清尿酸値は 5mg/dl 以下であることが多い。
- (3) 水分摂取を制限すると脱水が進行することなく低ナトリウム血症が改善する。

### 3. 鑑別診断

- (1) 細胞外液量の過剰な低ナトリウム血症：心不全、肝硬変の腹水貯留時、ネフローゼ症候群
- (2) ナトリウム漏出が著明な低ナトリウム血症：腎性ナトリウム喪失、下痢、嘔吐
- (3) 異所性 ADH 分泌腫瘍

### 4. 診断基準

確実例：(1) を満たし、かつ (2) ①から⑦すべての項目を満たすもの。

# ADH 分泌異常症 臨床調査個人票

(新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年 月 日生			
氏名										(満 歳)
住所	〒 _____		TEL _____ ( )		出生都道府県	発病時在住都道府県				
発病年月	平成 年 月 日 時頃	初診年月日	1. 昭和 年 月 日 2. 平成 年 月 日		保険種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高				
身体障害者手帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし						
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)									
受療動向 (最近 6 か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入院なし 6. その他 ( )									

発症と経過	(具体的に記入)
-------	----------

病型	1. SIADH 2. 中枢性尿崩症
----	--------------------

SIADH	中枢性尿崩症
1. 原疾患 (1) 中枢神経疾患 (疾患名: ) (2) 内分泌疾患 (疾患名: ) (3) 肺疾患 (疾患名: ) (4) 薬剤 (薬剤名: ) (5) その他 (疾患名: ) (6) 不明	1. 原疾患 (1) 特発性 (2) 家族性 (3) 続発性 (原疾患: ) (4) その他 ( ) (5) 不明
2. 主要臨床症状 ( 年 月現在) 倦怠感 1. あり 2. なし 3. 不明 食欲低下 1. あり 2. なし 3. 不明 脱水 1. あり 2. なし 3. 不明 その他 ( )	2. 主要臨床症状 ( 年 月現在) 多尿 1. あり 2. なし 3. 不明 口渴 1. あり 2. なし 3. 不明 その他 ( )

画像所見 (実施日: 年 月 日)
-------------------

頭部 MRI	1. 所見あり ( ) 2. 所見なし 3. 未施行
頭部 CT	1. 所見あり ( ) 2. 所見なし 3. 未施行

検査成績 (実施日: 年 月 日)
-------------------

血清ナトリウム	_____ mEq/l			
血清クロール	_____ mEq/l			
血清クレアチニン	_____ mg/dl			
血清コルチゾール	_____ μg/dl			
血清カリウム	_____ mEq/l			
血清カルシウム	_____ mEq/l			
血清尿酸	_____ mg/dl	基準値		
血漿浸透圧	_____ mOsm/kg	_____ ~ _____		mOsm/kg
血漿 ADH 濃度	_____ pg/ml	_____ ~ _____		pg/ml

尿量 \_\_\_\_\_ ml/日  
 尿浸透圧 \_\_\_\_\_ mOsm/kg  
 尿中ナトリウム濃度 \_\_\_\_\_ mEq/l

中枢性尿崩症診断のための負荷試験（実施の場合は結果を記載）

1. 高張食塩水負荷試験 （実施 ・ 未実施）

結果：

2. 水制限試験 （実施 ・ 未実施）

結果：

3. バゾプレシン負荷試験 （実施 ・ 未実施）

結果：

医療上の問題点

医療機関名

医療機関所在地

電話番号 ( )

医師の氏名

印

記載年月日：平成 年 月 日

（軽快者の症状が悪化した場合のみ記載）

症状が悪化したことを医師が確認した年月日 平成 年 月 日

特定疾患登録者証交付年月日 平成 年 月 日

病型分類

分類	解説
特発性中枢性尿崩症	認定基準1 (1) と1 (2) 以外には、画像上認められる器質的異常或いは機能的異常を視床下部-下垂体系に認めないもの。
続発性中枢性尿崩症	認定基準1 (1) と1 (2) に加えて、画像上認められる器質的異常或いは機能的異常を視床下部-下垂体系に認めるもの。
家族性中枢性尿崩症	原則として常染色体優性遺伝形式を示し、家族内に同様の疾患患者があるもの。

# ADH 分泌異常症 臨床調査個人票

(更新)

ふりがな				性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年	月	日生	(満 歳)
住所	〒 ( ) TEL ( )				出生 都道府県			発病時在住 都道府県			
発病年月	平成 年 月 日	初診 年月日	1. 昭和 年 月 日 2. 平成 年 月 日		保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高					
身体障害者 手帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし							
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)										
受療動向 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )										
治療と経過	(具体的に記入)										
病型	1. SIADH 2. 中枢性尿崩症										
SIADH	中枢性尿崩症										
1. 原疾患	(1) 中枢神経疾患 (疾患名: ) (2) 内分泌疾患 (疾患名: ) (3) 肺疾患 (疾患名: ) (4) 薬剤 (薬剤名: ) (5) その他 (疾患名: ) (6) 不明					1. 原疾患 (1) 特発性 (2) 家族性 (3) 続発性 (原疾患: ) (4) その他 ( ) (5) 不明					
2. 主要臨床症状 ( 年 月現在)	倦怠感 1. あり 2. なし 3. 不明 食欲低下 1. あり 2. なし 3. 不明 脱水 1. あり 2. なし 3. 不明 その他 ( )					2. 主要臨床症状 ( 年 月現在) 多尿 1. あり 2. なし 3. 不明 口渴 1. あり 2. なし 3. 不明 その他 ( )					
画像所見 (実施日: 年 月 日)											
頭部 MRI	1. 所見あり ( ) 2. 所見なし 3. 未施行										
頭部 CT	1. 所見あり ( ) 2. 所見なし 3. 未施行										
検査成績 (実施日: 年 月 日)											
血清ナトリウム	_____ mEq/l										
血清クロール	_____ mEq/l										
血清クレアチニン	_____ mg/dl										
血清コルチゾール	_____ μg/dl										
血清カリウム	_____ mEq/l										
血清カルシウム	_____ mEq/l										
血清尿酸	_____ mg/dl										
血漿浸透圧	_____ mOsm/kg										
血漿 ADH 濃度	_____ pg/ml										
	基準値 _____ ~ _____ mOsm/kg										
	_____ ~ _____ pg/ml										

尿量 \_\_\_\_\_ ml/日  
 尿浸透圧 \_\_\_\_\_ mOsm/kg  
 尿中ナトリウム濃度 \_\_\_\_\_ mEq/l

中枢性尿崩症診断のための負荷試験（実施の場合は結果を記載）

1. 高張食塩水負荷試験 （実施 ・ 未実施）

結果：

2. 水制限試験 （実施 ・ 未実施）

結果：

3. バソプレシン負荷試験 （実施 ・ 未実施）

結果：

医療上の問題点

医療機関名

医療機関所在地

電話番号

( )

医師の氏名



記載年月日：平成

年

月

日

病型分類

分類	解説
特発性中枢性尿崩症	認定基準1 (1) と1 (2) 以外には、画像上認められる器質的異常或いは機能的異常を視床下部-下垂体系に認めないもの。
続発性中枢性尿崩症	認定基準1 (1) と1 (2) に加えて、画像上認められる器質的異常或いは機能的異常を視床下部-下垂体系に認めるもの。
家族性中枢性尿崩症	原則として常染色体優性遺伝形式を示し、家族内に同様の疾患患者があるもの。

## IV. 下垂体性TSH分泌異常症

### A. 下垂体性 TSH 分泌亢進症

#### 1. 主要項目

##### (1) 主要症候

- ① 甲状腺中毒症状（動悸、頻脈、発汗増加、体重減少）を認める。
- ② びまん性甲状腺腫大を認める。
- ③ 下垂体腫瘍の腫大による症状（頭痛、視野障害）を認める。

##### (2) 検査所見

- ① 血中甲状腺ホルモンが高値にもかかわらず、血中 TSH は用いた検査キットにおける健常者の年齢・性別基準値と比して正常値～高値を示す。
- ② 画像診断（MRI または CT）で下垂体腫瘍を認める。
- ③ 摘出した下垂体腫瘍組織の免疫組織学的検索により TSH $\beta$  ないしは TSH 染色性を認める。

#### 2. 参考事項

- (1)  $\alpha$  サブユニット/ TSH モル比  $>1.0$  (注1)
- (2) TRH 試験により血中 TSH は無～低反応を示す（頂値の TSH は前値の 2 倍以下となる）例が多い。
- (3) 他の下垂体ホルモンの分泌異常を伴い、それぞれの過剰ホルモンによる症候を示すことがある。  
(注1) 閉経後や妊娠中は除く（ゴナドトロピン高値のため）

#### 3. 鑑別診断

下垂体腫瘍を認めない時は甲状腺ホルモン不応症との鑑別を必要とする。

#### 4. 診断基準

確実例：(1) の 1 項目以上を満たし、かつ (2) ①から③すべての項目を満たすもの。

疑い例：(1) の 1 項目以上を満たし、かつ (2) の①、②を満たすもの。

### B. 下垂体性 TSH 分泌低下症

下垂体性 TSH 分泌低下症については、下垂体前葉機能低下症の認定基準を用いることとする。

下垂体性TSH分泌異常症 臨床調査個人票

(新規)

ふりがな											
氏名				性別	1.男 2.女	生年 月日	1.明 2.大 3.昭 4.平	年	月	日生	(満 歳)
住所	〒 ( ) TEL ( )				出生 都道府県			発病時在住 都道府県			
発病年月	平成 年 月 日	初診 年月日	1.昭和 年 月 日 2.平成 年 月 日		保険 種別	1.政 2.組 3.共 4.国 5.介 6.高					
身体障害者 手帳	1.あり(等級 級) 2.なし		介護認定	1.要介護(要介護度 ) 2.要支援 3.なし							
生活状況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他( )) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)										
受療動向 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院( /月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他( )										
家族歴	近親結婚: 1.あり 2.なし 3.不明 血族内発症: 1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合(続柄 )										

発症と経過 (具体的に記入)

身長・ 体重	発病前最大	確 診 時	現 在
	cm	cm	cm
	kg	kg	kg

1. 主症状  
 動悸  頻脈  体重減少  甲状腺腫  発汗増加  頭痛  視野・視力障害  
 心房細動  不整脈  心不全  月経障害  陰萎  その他 ( )

2. 診断時までの治療:  抗甲状腺剤 ( 期間 )  
 甲状腺摘出 (手術日 年 月 日)  
 <sup>131</sup>I 内用療法 (実施日 年 月 日)

3. 血中ホルモン値  
 1) 血中遊離T4 \_\_\_\_\_ ng/dl (測定日: 年 月 日)  
 基準値 \_\_\_\_\_ ~ \_\_\_\_\_ ng/dl  
 2) 血中遊離T3 \_\_\_\_\_ pg/ml (測定日: 年 月 日)  
 基準値 \_\_\_\_\_ ~ \_\_\_\_\_ pg/ml  
 3) 血清TSH \_\_\_\_\_ μU/ml (測定日: 年 月 日)  
 基準値 \_\_\_\_\_ ~ \_\_\_\_\_ U/ml  
 4) (血中αサブユニット \_\_\_\_\_ ng/ml (測定日: 年 月 日)  
 基準値 \_\_\_\_\_ ~ \_\_\_\_\_ ng/ml  
 αサブユニット/TSH モル比 (≒ 血清αサブユニット (ng/ml)/TSH · U/ml X 10)  
 5) その他のホルモン値 (異常値)  
 GH \_\_\_\_\_ ng/ml 基準値 \_\_\_\_\_ ~ \_\_\_\_\_ ng/ml  
 (IGF1 \_\_\_\_\_ ng/ml) 基準値 \_\_\_\_\_ ~ \_\_\_\_\_ ng/ml  
 プロラクチン \_\_\_\_\_ ng/ml 基準値 \_\_\_\_\_ ~ \_\_\_\_\_ ng/ml  
 ACTH \_\_\_\_\_ pg/ml 基準値 \_\_\_\_\_ ~ \_\_\_\_\_ pg/ml  
 コルチゾール \_\_\_\_\_ μg/dl 基準値 \_\_\_\_\_ ~ \_\_\_\_\_ μg/dl  
 抗TSHレセプター抗体 \_\_\_\_\_ IU/L 基準値 \_\_\_\_\_ ~ \_\_\_\_\_ IU/L  
 TSAb \_\_\_\_\_ % 基準値 \_\_\_\_\_ ~ \_\_\_\_\_ %

4. TRH 負荷試験 負荷前TSH(μIU/ml) 30分 \_\_\_\_\_ 60分 \_\_\_\_\_ 90分 \_\_\_\_\_ 120分 \_\_\_\_\_

5. 甲状腺ヨード摂取率(シンチグラフィ) (1, 施行せず 2, \_\_\_\_\_ % びまん性、結節性)

6. その他のホルモン異常 (機能低下症)  
 GH系  LH/FSH系  ACTH系  PRL系

下垂体画像	X線	トルコ鞍拡大 1. あり 2. なし その他 ( )	
	CT	1. 腫瘍あり ( ) 2. なし	
	M R I	1. 腫瘍あり ( ) 2. なし	
合併症	1. 多発性内分泌腫瘍症I型 2. 糖尿病 3. 狭心症 4. 高血圧 5. 脳梗塞 6. 脳出血 7. 心筋梗塞 8. 高脂血症 9. 肝障害 10. 腎障害 11. その他(具体的に )		
治療経過	治療法	1. 下垂体手術 (1. 経蝶形骨洞 2. 開頭) 施設名 ( ) 年) 2. 薬物療法 (薬物名 ) (期間 ) 3. 下垂体照射 施設名 ( ) 年) 4. その他 5. 未治療	
	治療効果	1. あり ( ) 2. なし 3. 不明	
今後の治療	(特に薬物治療の必要性について記入してください)		
病理	下垂体	1. なし 2. あり 所見 ( )	
現在の活動状況	(発病後 年 月)	1. 正常人と同じ 2. やや制限 3. 中等度制限 4. 高度制限	
診断根拠	(特に非典型的な場合、甲状腺ホルモン不応症との鑑別、合併するGHやプロラクチンなどその他のホルモン分泌異常も必ず記入して下さい)		
医療上の問題			
医療機関名			
医療機関所在地		電話番号	( )
医師の氏名		印	記載年月日：平成 年 月 日
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)			
症状が悪化したことを医師が確認した年月日		平成	年 月 日
特定疾患登録者証交付年月日		平成	年 月 日

下垂体性TSH分泌異常症 臨床調査個人票

(更新)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生年 月 日	1.明 2.大 3.昭 4.平	年 月 日生	(満 歳)
氏 名								
住 所	〒 ( ) TEL ( )			出 生 都道府県		発病時在住 都道府県		
発病年月	平成 年 月 日 時 頃	初診 年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保険 種別	1.政 2.組 3.共 4.国 5.介 6.高		
身体障害者 手 帳	1.あり(等級 級) 2.なし	介護認定	1.要介護(要介護度 ) 2.要支援 3.なし					
生活状況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他( )) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)							
受療動向 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院( /月) 4.往診あり 5.入院なし 6.その他( )							
家 族 歴	近親結婚: 1.あり 2.なし 3.不明							
	血族内発症: 1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合(続柄 )							

治療と経過(具体的に記入)

身長・ 体重	発病前最大	確 診 時	現 在
	cm		cm
kg		kg	kg

主 要 症 候	1. 主症状
	<input type="checkbox"/> 動悸 <input type="checkbox"/> 頻脈 <input type="checkbox"/> 体重減少 <input type="checkbox"/> 甲状腺腫 <input type="checkbox"/> 発汗増加 <input type="checkbox"/> 頭痛 <input type="checkbox"/> 視野・視力障害 <input type="checkbox"/> 心房細動 <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 月経障害 <input type="checkbox"/> 陰萎 <input type="checkbox"/> その他( )
	2. 診断時までの治療: <input type="checkbox"/> 抗甲状腺剤 ( 期間 ) <input type="checkbox"/> 甲状腺摘出(手術日 年 月 日) <input type="checkbox"/> <sup>131</sup> I 内用療法(実施日 年 月 日)
	3. 血中ホルモン値
	1) 血中遊離T <sub>4</sub> _____ng/dl (測定日: 年 月 日) 基準値 _____~_____ng/dl 2) 血中遊離T <sub>3</sub> _____pg/ml (測定日: 年 月 日) 基準値 _____~_____pg/ml 3) 血清TSH _____μU/ml (測定日: 年 月 日) 基準値 _____~_____U/ml 4) (血中αサブユニット _____ng/ml (測定日: 年 月 日) 基準値 _____~_____ng/ml αサブユニット/TSH モル比 (≡ 血清αサブユニット (ng/ml)/TSH · U/ml X 10)
	5) その他のホルモン値(異常値)
GH _____ng/ml 基準値 _____~_____ng/ml (IGF1 _____ng/ml) 基準値 _____~_____ng/ml プロラクチン _____ng/ml 基準値 _____~_____ng/ml ACTH _____pg/ml 基準値 _____~_____pg/ml コルチゾール _____μg/dl 基準値 _____~_____μg/dl 抗TSHレセプター抗体 _____IU/L 基準値 _____~_____IU/L TSAb _____% 基準値 _____~_____%	
4. TRH 負荷試験 負荷前TSH(μIU/ml) 30分 _____ 60分 _____ 90分 _____ 120分 _____	
5. 甲状腺ヨード摂取率(シンチグラフィー)(1, 施行せず 2, _____% びまん性、結節性)	
6. その他のホルモン異常(機能低下症)	
<input type="checkbox"/> GH系 <input type="checkbox"/> LH/FSH系 <input type="checkbox"/> ACTH系 <input type="checkbox"/> PRL系	

下垂体画像	X線	トルコ鞍拡大 1. あり 2. なし その他 ( )
	CT	1. 腫瘍あり ( ) 2. なし
	M R I	1. 腫瘍あり ( ) 2. なし
合併症	1. 多発性内分泌腫瘍症 I型 2. 糖尿病 3. 狭心症 4. 高血圧 5. 脳梗塞 6. 脳出血 7. 心筋梗塞 8. 高脂血症 9. 肝障害 10. 腎障害 11. その他 (具体的に )	
治療経過	治療法	1. 下垂体手術 (1. 経蝶形骨洞 2. 開頭) 施設名 ( ) 年) 2. 薬物療法 (薬物名 ) (期間 ) 3. 下垂体照射 施設名 ( ) 年) 4. その他 5. 未治療
	治療効果	1. あり ( ) 2. なし 3. 不明
今後の治療	(特に薬物治療の必要性について記入してください)	
病理	下垂体 1. なし 2. あり 所見 ( )	
現在の活動状況	(発病後 年 月) 1. 正常人と同じ 2. やや制限 3. 中等度制限 4. 高度制限	
診断根拠	(特に非典型的な場合、甲状腺ホルモン不応症との鑑別、合併するGHやプロラクチンなどその他のホルモン分泌異常も必ず記入して下さい)	
医療上の問題		
医療機関名		
医療機関所在地		
電話番号 ( )		
医師の氏名		
<input type="checkbox"/> 記載年月日：平成 年 月 日		

## V. クッシング病

### 1. 主要項目

#### (1) 主症候

##### ①特異的症候

- (ア) 満月様顔貌
- (イ) 中心性肥満または水牛様脂肪沈着
- (ウ) 皮膚の伸展性赤紫色皮膚線条 (巾 1cm 以上)
- (エ) 皮膚のひ薄化および皮下溢血
- (オ) 近位筋萎縮による筋力低下
- (カ) 小児における肥満を伴った発育遅延

##### ②非特異的症候

- (ア) 高血圧
- (イ) 月経異常
- (ウ) 座瘡 (にきび)
- (エ) 多毛
- (オ) 浮腫
- (カ) 耐糖能異常
- (キ) 骨粗鬆症
- (ク) 色素沈着
- (ケ) 精神異常

#### (2) 検査所見

- ①血中 ACTH とコルチゾール (同時測定) が健常者の年齢・性別基準値に比して高値を示す。
- ②尿中遊離コルチゾールが健常者の年齢・性別基準値に比して高値を示す。
- ③一晚少量デキサメサゾン抑制試験：前日深夜に少量 (0.5mg) のデキサメサゾンを内服した翌朝 (8-10 時) の血中コルチゾール値が  $5 \mu\text{g}/\text{dl}$  以上を示す。
- ④血中コルチゾール日内変動：深夜睡眠時の血中コルチゾール値が  $5 \mu\text{g}/\text{dl}$  以上を示す。
- ⑤DDAVP 試験：DDAVP (4・g) 静注後の血中 ACTH 値が前値の 1.5 倍以上を示す。

### 2. 鑑別診断

異所性 ACTH 症候群、異所性 CRF 産生腫瘍

上記疾患との鑑別を目的に以下の検査を行う。

- (1) CRH 試験：ヒト CRH (100・g) 静注後の血中 ACTH 頂値が前値の 1.5 倍以上に増加する。
- (2) 一晩大量デキサメサゾン抑制試験：前日深夜に大量 (8mg) のデキサメサゾンを内服した翌朝 (8-10 時) の血中コルチゾール値が前値の半分以下に抑制される。
- (3) 画像検査：MRI 検査により下垂体腫瘍の存在を証明する。

なお、必要に応じて、以下の検査を行った場合

- (4) 選択的静脈洞血サンプリング：(海綿静脈洞または下垂体静脈洞) は異所性 ACTH 症候群の鑑別に有用であるため、検査を施行していれば個人票に血中 ACTH 値の中枢・末梢比 (c/p 比) を記載することが望ましい。2 以上 (CRH 刺激後は 3 以上) はクッシング病、2 未満は異所性 ACTH 産生腫瘍の可能性が高い。

### 3. 診断基準

ほぼ確実例：1 (1) ①および②のそれぞれ 1 項目以上を満たし、1 (2) ①②③すべてを満たし、④、⑤のいずれかを満たし、かつ 2 (1) から (3) を満たすもの、または 2 の (3) が不明でも選択的静脈サンプリングで中枢が疑われるもの。

クッシング病 臨床調査個人票

(新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年 月 日生 (満 歳)
氏 名							
住 所	〒		TEL	( )	出 生 都道府県	発病時在住 都道府県	
発病年月	平成 年 月 日 時 頃	初診 年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高	
身体障害者 手 帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし			
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)						
受療動向 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )						
家 族 歴	近親結婚: 1. あり 2. なし 3. 不明 血族内発症: 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 )						
発症と経過 (具体的に)							
身長・ 体重	発病前最大	確 診 時	現 在		診断確定までの代表的数値のみ記載。判定は各正常との比較 診断病院名 ( 病院 科 医師)		
	cm	cm	cm	cm	朝 血 中 コルチゾール	_____ μg/dl 時採血	_____ μg/dl
主 要 症 候	kg	kg	kg	kg	夜 血 中 コルチゾール	_____ μg/dl 時採血	_____ μg/dl
	中心性肥満	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	血 中 ACTH	_____ pg/ml	_____ pg/ml
	満月様顔貌	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	尿 中 遊 離 コルチゾール	_____ μg/日	_____ μg/日
	水牛様脂肪沈着	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	デキサメサゾン抑制 試験(0.5 mg)	1. 抑制される 2. 抑制されない	_____ μg/dl → _____ μg/dl
	皮膚線条	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	デキサメサゾン抑制 試験(8 mg)	1. 抑制される 2. 抑制されない	_____ μg/dl → _____ μg/dl
	皮下溢血	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	CRH 試験	1. 正常 2. 過剰 3. 無反応 4. 不明	_____ pg/ml → _____ pg/ml
	皮膚ひ薄化	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	DDAVP 試験	1. 正常 2. 過剰 3. 無反応 4. 不明	_____ pg/ml → _____ pg/ml
	発育遅延	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	血 圧	1. 正常 2. 高値 3. 低値 4. 不明	_____ mmHg
	筋力低下	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	HbA1c	_____ %	
	座 瘡	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	血中カリウム	_____ mEq/l	
	多 毛	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	血中コレステロール	_____ mg/dl	
	浮 腫	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	ブドウ糖負荷 ( g)	前 60 120	
	月経異常	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	白 血 球	_____ / · 1	_____ mg/dl
	糖 尿	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	好 酸 球	_____ %	
精神障害	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし				
色素沈着	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし				
骨粗鬆症	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし				
下 垂 体 画 像	単 純 X 線	トルコ鞍拡大 (1. あり 2. なし) その他 ( )		副 腎 画 像	X 線 C T	1. 腫大あり (1. 両側 2. 右 3. 左) 2. なし	
	X 線 C T	1. 腫瘍あり ( ) 2. なし			M R I	1. 腫大あり (1. 両側 2. 右 3. 左) 2. なし	
	M R I	1. 腫瘍あり ( ) 2. なし			シンチグラフィ	1. 正常 2. 異常	
					そ の 他		

(参考)	選択的静脈洞血サンプリング 海面静脈洞・下錐体静脈洞 ACTH 基礎値 (中枢 _____ pg/ml, 末梢 _____ pg/ml) c/p 比: _____ CRH 負荷後 (中枢 _____ pg/ml, 末梢 _____ pg/ml) c/p 比: _____			
合併症	1. 成長促進 2. 運動障害 3. 脳梗塞 4. 脳出血 5. 狭心症 6. 心筋梗塞 7. 高血圧 8. 高脂血症 9. 肝障害 10. 腎障害 11. 糖尿病 12. 多発性内分泌腫瘍症 I 型 13. Nelson 症候群 (診断 年 月) 14. その他 (具体的に) ( )			
今後の治療	(特に薬物治療の必要性について記入してください)			
病 理	副腎重量	右 左	g g	1. 正常 2. 腫瘍 3. 結節 4. 過形成
	下垂体腫瘍	1. なし	2. あり	所見 ( ACTH 免疫染色 有・無 )
現在の活動状況	(発病後 年 月) 1. 正常人と同じ 2. やや制限 3. 中等度制限 4. 高度制限			
医療上の問題点				
医療機関名				
医療機関所在地				
電話番号 ( )				
医師の氏名				
 記載年月日: 平成 年 月 日				
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)				
症状が悪化したことを医師が確認した年月日 平成 年 月 日				
特定疾患登録者証交付年月日 平成 年 月 日				

# クッシング病 臨床調査個人票

(更新)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年 月 日	日生 (満 歳)
氏 名								
住 所	〒 TEL ( )			出 生 都道府県	発病時在住 都道府県			
発病年月	平成 年 月 日 時 頃	初診年 月 日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日		保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高	
身体障害者 手 帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし				
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)							
受療動向 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )							
家 族 歴	近親結婚: 1. あり 2. なし 3. 不明							
	血族内発症: 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 )							
治療と経過 (具体的に)								
身長・ 体重	発病前最大	確 診 時	現 在		診断確定までの代表的数値のみ記載。判定は各正常との比較 診断病院名 ( 病院 科 医師)			
	cm kg	cm kg	cm kg	cm kg	朝 血 中 コルチゾール	_____ μg/dl 時採血 基準値 _____ ~ _____ μg/dl		
主 要 症 候	中心性肥満	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	夜 血 中 コルチゾール	_____ μg/dl 時採血 基準値 _____ ~ _____ μg/dl		
	満月様顔貌	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	血 中 ACTH	_____ pg/ml 基準値 _____ ~ _____ pg/ml		
	水牛様脂肪沈着	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	尿 中 遊 離 コルチゾール	_____ μg/日 基準値 _____ ~ _____ μg/日		
	皮膚線条	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	デキサメサゾン抑制 試験(0.5 mg)	1. 抑制される 2. 抑制されない _____ μg/dl → _____ μg/dl		
	皮下溢血	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	デキサメサゾン抑制 試験(8 mg)	1. 抑制される 2. 抑制されない _____ μg/dl → _____ μg/dl		
	皮膚ひ薄化	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	CRH 試験	1. 正常 2. 過剰 3. 無反応 4. 不明 _____ pg/ml → _____ pg/ml		
	発育遅延	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	DDAVP 試験	1. 正常 2. 過剰 3. 無反応 4. 不明 _____ pg/ml → _____ pg/ml		
	筋力低下	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	血 圧	1. 正常 2. 高値 3. 低値 4. 不明 _____ mmHg		
	座瘡	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	HbA1c	_____ %		
	多毛	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	血中カリウム	_____ mEq/l		
	浮腫	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	血中コレステロール	_____ mg/dl		
	月経異常	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	ブドウ糖負荷 ( g)	前 60 120 _____ mg/dl		
糖尿	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	白 血 球	_____ / . 1			
精神障害	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	好 酸 球	_____ %			
色素沈着	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし					
骨粗鬆症	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし	1. あり 2. なし					
下 垂 体 画 像	単純 X 線	トルコ鞍拡大 (1. あり 2. なし) その他 ( )		副 腎 画 像	X 線 C T	1. 腫大あり (1. 両側 2. 右 3. 左) 2. なし		
	X 線 C T	1. 腫瘍あり ( ) 2. なし			M R I	1. 腫大あり (1. 両側 2. 右 3. 左) 2. なし		
	M R I	1. 腫瘍あり ( ) 2. なし			シンチグラフィ	1. 正常 2. 異常		
					そ の 他			

(参考)	選択的静脈洞血サンプリング 海面静脈洞・下錐体静脈洞 ACTH 基礎値 (中枢 _____ pg/ml, 末梢 _____ pg/ml) c/p 比: _____ CRH 負荷後 (中枢 _____ pg/ml, 末梢 _____ pg/ml) c/p 比: _____
合併症	1. 成長促進 2. 運動障害 3. 脳梗塞 4. 脳出血 5. 狭心症 6. 心筋梗塞 7. 高血圧 8. 高脂血症 9. 肝障害 10. 腎障害 11. 糖尿病 12. 多発性内分泌腫瘍症 I 型 13. Nelson 症候群 (診断 年 月) 14. その他 (具体的に) ( )
治療法	1. 下垂体手術 (1. 経鼻 2. 開頭 ) 施設名 ( ) 年) 2. 副腎手術 (1. 両側全摘 2. 片摘 3. 片摘+2/3 摘 施設名 ( ) 年) 3. 下垂体照射 方法 ( ) 施設名 ( ) 年) 4. 薬物療法 薬物名 ( ) 期間 ( ) 5. その他 6. 未治療
治療効果	1. あり ( ) 2. なし 3. 不明
今後の治療	(特に薬物治療の必要性について記入してください)
病理	副腎重量 右 _____ g 左 _____ g 1. 正常 2. 腫瘍 3. 結節 4. 過形成 下垂体腫瘍 1. なし 2. あり 所見 ( ) ACTH 免疫染色 有・無 ( )
現在の活動状況	(発病後 年 月) 1. 正常人と同じ 2. やや制限 3. 中等度制限 4. 高度制限
医療上の問題点	
医療機関名 医療機関所在地 電話番号 ( ) 医師の氏名 印 記載年月日: 平成 年 月 日	

## VI. 先端巨大症

### 1. 主要項目

#### (1) 主症候 (注 1)

- ① 手足の容積の増大
- ② 先端巨大症様顔貌 (眉弓部の膨隆, 鼻・口唇の肥大, 下顎の突出など)
- ③ 巨大舌

#### (2) 検査所見

- ① 成長ホルモン (GH) 分泌の過剰。  
血中 GH 値がブドウ糖 75g 経口投与で正常域まで抑制されない。(注 2)
- ② 血中 IGF-1 (ソマトメジン C) の高値 (年齢・性別基準値の 2SD 以上)。(注 3)
- ③ CT または MRI で下垂体腺腫の所見を認める。(注 4)

### 2. 参考事項

#### 副症候および検査所見

- (1) 発汗過多
- (2) 頭痛
- (3) 視野障害
- (4) 女性における月経異常
- (5) 睡眠時無呼吸症候群
- (6) 耐糖能異常
- (7) 高血圧
- (8) 咬合不全
- (9) 頭蓋骨および手足の単純 X 線の異常 (注 5)

### 3. 診断基準

確実例 : 1 (1) ①から③の 1 項目以上を満たし、かつ 1 (2) ①から③すべての項目を満たすもの。  
可能性を考慮: ブドウ糖負荷で GH が正常域に抑制されたり、臨床症候が軽微な場合でも、IGF-1 が高値で、1 (2) ③を満たすもの。

(注 1) 発病初期例や非典型例では症候が顕著でない場合がある。

(注 2) 正常域とは血中 GH 底値 1 ng/ml (リコンビナント GH を標準品とする GH 測定法) 未満である。糖尿病、肝疾患、腎疾患、青年では血中 GH 値が正常域まで抑制されないことがある。また、本症では血中 GH 値が TRH や LH-RH 刺激で増加 (奇異性上昇) することや、ブロモクリプチンなどのドパミン作動薬で血中 GH 値が増加しないことがある。さらに、腎機能が正常の場合に採取した尿中 GH 濃度が正常値に比べ高値である。

(注 3) 健常者の年齢・性別基準値を参照する。栄養障害、肝疾患、腎疾患、甲状腺機能低下症、コントロール不良の糖尿病などが合併すると血中 IGF-I が高値を示さないことがある。  
IGF-I の基準値としては別添の資料を参考のこと。

(注 4) 明らかな下垂体腺腫所見を認めない時や、ごく稀に GHRH 産生腫瘍の場合がある。

(注 5) 頭蓋骨単純 X 線でトルコ鞍の拡大および破壊、副鼻腔の拡大と突出、外後頭隆起の突出、下顎角の開大と下顎の突出など、手 X 線で手指末節骨の花キャベツ様肥大変形、足 X 線で足底部軟部組織厚 heel pad の増大 = 22mm 以上を認める。

日本人血中IGF-I濃度基準範囲

平成19年3月改訂

男性					年齢	女性				
-2SD	-1SD	中央値	+1SD	+2SD		-2SD	-1SD	中央値	+1SD	+2SD
142	195	254	320	391	18	182	222	271	333	410
139	191	249	313	383	19	178	217	265	325	401
136	187	243	306	375	20	173	211	259	318	391
133	182	238	300	368	21	168	206	253	310	382
130	178	233	293	360	22	163	201	246	303	373
127	174	228	287	352	23	159	195	240	296	363
124	170	222	280	344	24	154	190	234	288	354
121	166	217	274	336	25	150	185	229	281	345
119	163	212	268	329	26	146	180	223	274	336
116	159	208	262	322	27	141	176	217	267	328
114	155	203	256	315	28	137	171	212	261	320
111	152	199	251	309	29	133	166	206	254	312
109	149	195	246	303	30	129	162	201	248	304
107	146	191	241	297	31	126	158	196	242	297
105	143	187	237	292	32	122	154	192	237	290
103	141	184	233	287	33	119	150	187	231	283
102	138	181	229	283	34	115	146	183	226	277
100	136	178	226	279	35	112	142	178	221	271
99	134	175	222	275	36	109	139	174	216	265
97	132	173	219	272	37	106	135	170	211	260
96	131	171	217	269	38	103	132	166	207	254
95	129	168	214	266	39	100	129	163	203	250
94	127	166	212	263	40	98	126	159	199	245
94	126	165	209	261	41	95	123	156	195	240
93	125	163	207	259	42	93	120	153	191	236
92	124	161	206	257	43	90	117	150	188	233
92	123	160	204	255	44	88	115	147	185	229
91	122	159	202	253	45	87	113	145	182	226
90	121	157	201	251	46	85	111	142	180	224
90	120	156	199	250	47	83	109	140	177	221
89	118	154	197	248	48	82	108	138	176	219
88	117	153	196	246	49	81	106	137	174	218
87	116	152	194	245	50	80	105	135	172	216
87	115	151	193	243	51	79	104	134	171	215
86	114	149	192	242	52	78	102	133	169	213
85	114	148	190	240	53	77	101	131	168	212
84	113	147	189	239	54	76	100	130	167	211
84	112	146	188	238	55	75	99	129	165	210
83	111	145	187	237	56	74	98	128	164	208
82	110	144	186	236	57	73	97	126	162	207
81	109	143	185	235	58	72	95	125	161	205
80	108	142	184	233	59	71	94	123	159	203
79	107	141	182	232	60	70	93	121	157	201
77	105	140	181	230	61	69	91	120	155	198
76	104	138	180	228	62	68	90	118	153	196
75	103	137	178	226	63	66	88	116	151	194
73	101	135	176	224	64	65	87	114	149	191
72	100	134	174	221	65	64	85	112	146	188
70	98	132	172	219	66	62	84	110	144	186
68	96	130	170	216	67	61	82	109	142	183
66	95	128	168	213	68	60	80	107	139	180
65	93	126	165	209	69	59	79	105	137	177
63	91	124	162	206	70	57	77	103	135	175
61	89	122	160	202	71	56	76	101	133	172
58	87	119	157	198	72	55	75	100	131	170
56	84	117	153	194	73	54	73	98	129	167
54	82	114	150	190	74	53	72	96	127	165
52	80	112	147	185	75	52	71	95	125	163
50	78	109	144	181	76	50	69	93	123	160
48	75	106	140	177	77	49	68	92	121	158
46	73	104	137	172	78	48	67	90	119	155
43	71	101	133	167	79					
41	69	98	130	163	80					
39	66	95	126	158	81					
37	64	93	123	154	82					
35	62	90	119	149	83					

先端巨大症 臨床調査個人票

(新規)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生年 月日	1.明 2.大 3.昭 4.平	年	月	日生	(満 歳)
氏名										
住所	〒		出 生 都道府県		発病時在住 都道府県		TEL ( )			
発病年月	平成 年 月 日	初診 年月日	1.昭和 年 月 日 2.平成 年 月 日		保険 種別	1.政 2.組 3.共 4.国 5.介 6.高				
身体障害者 手帳	1.あり(等級 級) 2.なし		介護認定		1.要介護(要介護度 ) 2.要支援 3.なし					
生活状況	社会活動 (1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 ( )) 日常生活 (1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)									
受療動向 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院 ( /月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他 ( )									
家族歴	近親結婚: 1.あり 2.なし 3.不明 血族内発症: 1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合(続柄 )									
発症と経過	(具体的に記入)									
発見契機	1.手足の容積の変化 2.顔貌の変化 3.頭痛 4.視力・視野障害 5.性機能低下 6.その他 ( )									
主症候	<input type="checkbox"/> 手足容積の増大 <input type="checkbox"/> 先端巨大症様顔貌(眉弓部の膨隆, 鼻・口唇の肥大, 下顎の突出など) <input type="checkbox"/> 巨大舌									
副症候	<input type="checkbox"/> 発汗過多 <input type="checkbox"/> 頭痛 <input type="checkbox"/> 視力・視野障害 <input type="checkbox"/> 月経異常(女性) <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸症候群 <input type="checkbox"/> 耐糖能異常 <input type="checkbox"/> 高血圧 <input type="checkbox"/> 咬合不全 <input type="checkbox"/> 感覚障害(手根管症候群を含む)									
検査所見	1 血中成長ホルモン(GH) (検査日 年 月) GH基礎値: _____ ng/ml 2 ブドウ糖負荷 前値 _____ ng/ml 底値: _____ ng/ml <input type="checkbox"/> 正常域に抑制なし ブドウ糖負荷試験を行っていない場合はその理由を診断根拠に明記すること 3 血中IGF-I(ソマトメジンC) (検査日 年 月) _____ ng/ml (年齢性別基準値: _____ ~ ) 4 画像検査 MRIまたはCTで下垂体腺腫 下垂体腺腫 <input type="checkbox"/> あり: <input type="checkbox"/> 微小腺腫(≤10 mm) <input type="checkbox"/> マクロ腺腫(>10 mm) <input type="checkbox"/> なし(下垂体の高さ _____ mm) 5 単純XP <input type="checkbox"/> トルコ鞍の拡大ないしは破壊, <input type="checkbox"/> 副鼻腔の拡大ないしは突出, <input type="checkbox"/> 外後頭隆起の突出 <input type="checkbox"/> 下顎角の開大ないしは下顎の突出, <input type="checkbox"/> 手指末節骨の花キャベツ様肥大変形 足底部軟部組織厚 heel pad: 左 _____ mm, 右 _____ mm 増大(≥22 mm) <input type="checkbox"/> あり 6 GHの奇異反応 TRH: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし; LHRH: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし; CRH: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし プロモクリプチン: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし; ブドウ糖負荷: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし その他の負荷試験の反応 ( )									
合併症	1. 糖尿病(HbA1c _____ %), 2. 境界型糖尿病(HbA1c _____ %), 3. 高血圧( _____ / _____ mmHg) 4. 心疾患( <input type="checkbox"/> 心筋梗塞, <input type="checkbox"/> 心筋症, <input type="checkbox"/> 心不全, <input type="checkbox"/> その他 ) 5. 脳血管障害 6. 脂質異常症(LDL-C _____ mg/dl, 中性脂肪 _____ mg/dl), 7. 肝障害(AST _____ IU/l, ALT _____ IU/l) 8. 腎障害(Cr _____ mg/dl), 9. 運動障害 10. 多発性内分泌腫瘍症 I型 1 1. 良性腫瘍 ( ) 1 2. その他(具体的に) ( )									

他の下垂体ホルモン分泌	LH・FSH系                    1. 正常   2. 低下   3. 亢進 TSH系                        1. 正常   2. 低下   3. 亢進 ACTH系                      1. 正常   2. 低下   3. 亢進 プロラクチン (PRL)        1. 正常   2. 低下   3. 亢進 ADH系                        1. 正常   2. 低下   3. 亢進				
治療経過	<table border="1"> <tr> <td data-bbox="302 309 349 712">治療法</td> <td data-bbox="365 309 1453 712"> 1. 下垂体手術 (1. 経蝶形骨洞   2. 開頭) (施設名 )  2. 下垂体照射 (1. 通常   2. 定位) (施設名 )  3. 薬物療法  <input type="checkbox"/> 酢酸オクトレオチド  投与量 _____ 期間 _____  <input type="checkbox"/> ペグビソマント  投与量 _____ 期間 _____  <input type="checkbox"/> ドパミン作動薬   <input type="checkbox"/> プロモクリプチン   <input type="checkbox"/> カベルゴリン  投与量 _____ 期間 _____  <input type="checkbox"/> その他   薬剤名: _____  投与量 _____ 期間 _____  4. 未治療  5. その他 </td> </tr> <tr> <td data-bbox="302 723 349 900">治療効果</td> <td data-bbox="365 723 1453 900"> 1. 成長ホルモン低下  1. あり   2. 先端巨大症の症候改善                    2. なし   3. 不明  3. 視力・視野改善  治療後 (薬物療法では治療中) 血中成長ホルモン _____ ng/ml  IGF-I _____ ng/ml (年齢性別基準値: _____ ~ )  2. 不明 (これから治療する患者を考慮し) </td> </tr> </table>	治療法	1. 下垂体手術 (1. 経蝶形骨洞   2. 開頭) (施設名 ) 2. 下垂体照射 (1. 通常   2. 定位) (施設名 ) 3. 薬物療法 <input type="checkbox"/> 酢酸オクトレオチド 投与量 _____ 期間 _____ <input type="checkbox"/> ペグビソマント 投与量 _____ 期間 _____ <input type="checkbox"/> ドパミン作動薬 <input type="checkbox"/> プロモクリプチン <input type="checkbox"/> カベルゴリン 投与量 _____ 期間 _____ <input type="checkbox"/> その他   薬剤名: _____ 投与量 _____ 期間 _____ 4. 未治療 5. その他	治療効果	1. 成長ホルモン低下 1. あり   2. 先端巨大症の症候改善                    2. なし   3. 不明 3. 視力・視野改善 治療後 (薬物療法では治療中) 血中成長ホルモン _____ ng/ml IGF-I _____ ng/ml (年齢性別基準値: _____ ~ ) 2. 不明 (これから治療する患者を考慮し)
治療法	1. 下垂体手術 (1. 経蝶形骨洞   2. 開頭) (施設名 ) 2. 下垂体照射 (1. 通常   2. 定位) (施設名 ) 3. 薬物療法 <input type="checkbox"/> 酢酸オクトレオチド 投与量 _____ 期間 _____ <input type="checkbox"/> ペグビソマント 投与量 _____ 期間 _____ <input type="checkbox"/> ドパミン作動薬 <input type="checkbox"/> プロモクリプチン <input type="checkbox"/> カベルゴリン 投与量 _____ 期間 _____ <input type="checkbox"/> その他   薬剤名: _____ 投与量 _____ 期間 _____ 4. 未治療 5. その他				
治療効果	1. 成長ホルモン低下 1. あり   2. 先端巨大症の症候改善                    2. なし   3. 不明 3. 視力・視野改善 治療後 (薬物療法では治療中) 血中成長ホルモン _____ ng/ml IGF-I _____ ng/ml (年齢性別基準値: _____ ~ ) 2. 不明 (これから治療する患者を考慮し)				
組織所見	免疫染色 (複数可) 1. GH   2. PRL   3. GH+PRL (同時)   4. TSH   5. FSH   6. LH   5. αサブユニット 8. ACTH   9. その他 ( _____ ) サイトケラチン染色: <input type="checkbox"/> 施行 (パターン _____ ): <input type="checkbox"/> 未施行 <input type="checkbox"/> 不明 組織診断				
治療	(特に薬物治療の予定について記載してください。)				
診断根拠	(特に非典型的な場合には、必ず記入して下さい)				
医療上の問題点					
医療機関名 _____ 医療機関所在地 _____ 電話番号 ( _____ ) 医師の氏名 _____ 記載年月日: 平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日					
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載) 症状が悪化したことを医師が確認した年月日 _____ 平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日 特定疾患登録者証交付年月日 _____ 平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日					

先端巨大症 臨床調査個人票

(更新)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年 月 日生	(満 歳)
氏 名								
住 所	〒 ( ) TEL ( )			出 生 都道府県		発病時在住 都道府県		
発病年月	平成 年 月 日 時 頃	初診 年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高		
身体障害者 手 帳	1. あり (等級 ( 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ( )) 2. 要支援 3. なし				
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)							
受療動向 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )							
家 族 歴	近親結婚: 1. あり 2. なし 3. 不明 血族内発症: 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 ( ))							
治療と経過	(前回申請からの変化を中心に具体的に記入)							
主症候	<input type="checkbox"/> 手足容積の増大 <input type="checkbox"/> 先端巨大症様顔貌 (眉弓部の膨隆, 鼻・口唇の肥大, 下顎の突出など) <input type="checkbox"/> 巨大舌							
副症候	<input type="checkbox"/> 発汗過多 <input type="checkbox"/> 頭痛 <input type="checkbox"/> 視力・視野障害 <input type="checkbox"/> 月経異常 (女性) <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸症候群 <input type="checkbox"/> 耐糖能異常 <input type="checkbox"/> 高血圧 <input type="checkbox"/> 咬合不全 <input type="checkbox"/> 感覚障害 (手根管症候群を含む)							
検査所見	1 血中成長ホルモン (GH) (検査日 年 月) GH 基礎値: _____ ng/ml 2 ブドウ糖負荷 前値 _____ ng/ml 底値: _____ ng/ml <input type="checkbox"/> 正常域に抑制なし ブドウ糖負荷試験を行っていない場合はその理由を診断根拠に明記すること 3 血中 IGF-I (ソマトメジン C) (検査日 年 月) _____ ng/ml (年齢性別基準値: _____ ~ _____ ) 4 画像検査 MRI または CT で下垂体腺腫 下垂体腺腫 <input type="checkbox"/> あり: <input type="checkbox"/> 微小腺腫 (≤10 mm) <input type="checkbox"/> マクロ腺腫 (>10 mm) <input type="checkbox"/> なし (下垂体の高さ _____ mm) 5 単純 XP <input type="checkbox"/> トルコ鞍の拡大ないしは破壊, <input type="checkbox"/> 副鼻腔の拡大ないしは突出, <input type="checkbox"/> 外後頭隆起の突出 <input type="checkbox"/> 下顎角の開大ないしは下顎の突出, <input type="checkbox"/> 手指末節骨の花キャベツ様肥大変形 足底部軟部組織厚 heel pad: 左 _____ mm, 右 _____ mm 増大 (≥22 mm) <input type="checkbox"/> あり 6 GH の奇異反応 TRH: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし; LHRH: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし; CRH: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし プロモクリプチン: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし; ブドウ糖負荷: <input type="checkbox"/> あり, <input type="checkbox"/> なし その他の負荷試験の反応 ( )							
合併症	1. 糖尿病 (HbA1c _____ %), 2. 境界型糖尿病 (HbA1c _____ %), 3. 高血圧 ( _____ / _____ mmHg) 4. 心疾患 ( <input type="checkbox"/> 心筋梗塞, <input type="checkbox"/> 心筋症, <input type="checkbox"/> 心不全, <input type="checkbox"/> その他 ( )) 5. 脳血管障害 6. 脂質異常症 (LDL-C _____ mg/dl, 中性脂肪 _____ mg/dl), 7. 肝障害 (AST _____ IU/l, ALT _____ IU/l) 8. 腎障害 (Cr _____ mg/dl), 9. 運動障害 10. 多発性内分泌腫瘍症 I 型 11. 良性腫瘍 ( ) 12. その他 (具体的に) ( )							



## VII. 下垂体機能低下症

### IV-1. 下垂体後葉機能低下症

下垂体後葉機能低下症については、ADH 分泌異常症の認定基準を用いること。

### IV-2. 下垂体前葉機能低下症

以下の A から D に示す各ホルモンの分泌低下症のいずれかの診断基準を満たすこと。

#### A. ゴナドトロピン分泌低下症

##### 1. 主要項目

###### (1) 症状

- ① 二次性徴の欠如(男子 15 歳以上、女子 13 歳以上)、遅延、進行停止
- ② 月経異常(無月経、無排卵周期症、稀発月経など)
- ③ 性欲低下、インポテンス、不妊
- ④ 陰毛・腋毛の脱落、性器萎縮、乳房萎縮

###### (2) 検査所見

- ① 血中ゴナドトロピン (LH、FSH) は健常者の基準値と比して高値ではない。
- ② ゴナドトロピン分泌刺激検査 (LH-RH test, clomiphene, estrogen 投与等) で低ないし無反応。  
(但し、視床下部性の時は、LH-RH (初回又は脈波的連続) 投与で正常反応を示すことがある)
- ③ 血中性ステロイド (estrogen, progesterone, testosterone 等) は健常者の基準値と比して低値である。

##### 2. 鑑別疾患

高度肥満、神経性食思不振症

##### 3. 診断基準

確実例：1 (1) の 1 項目以上を満たし、1 (2) ①から③すべての項目を満たすもの。

#### B. 副腎皮質刺激ホルモン (ACTH) 分泌低下症

##### 1. 主要項目

###### (1) 症状

- ① 全身倦怠感
- ② 易疲労性
- ③ 食欲不振
- ④ 意識消失 (低血糖や低ナトリウム血症による)
- ⑤ 低血圧

###### (2) 検査所見

- ① 血中コルチゾールは健常者の基準値と比して低値である。
- ② 尿中フリーコルチゾールは健常者の基準値と比して低値である。

- ③ 血中 ACTH は健常者の基準値と比して高値ではない。
- ④ ACTH 分泌刺激試験(CRH あるいは insulin 投与)で低いし無反応。

## 2. 診断基準

確実例：1 (1) の1項目以上を満たし、かつ1 (2) ①から④すべての項目を満たすもの。

## C. 甲状腺刺激ホルモン (TSH) 分泌低下症

### 1. 主要項目

#### (1) 症状

- ①耐寒性低下
- ②不活発
- ③皮膚乾燥
- ④脱毛
- ⑤発育障害

#### (2) 検査所見

- ①血中 TSH は健常者の基準値と比して低値である。  
(但し視床下部性ではイムノアッセイで正常ないしやや高値のことがある。)
- ②TSH 分泌刺激試験(TRH test)で低いし無反応。(但し視床下部性では遅延反応などがある。)
- ③甲状腺ホルモン検査 (freeT<sub>4</sub>、freeT<sub>3</sub>または T<sub>3</sub>など) は健常者の基準値と比して低値である。

### 2. 診断基準

確実例：1 (1) の1項目以上を満たし、かつ1 (2) ①から③のすべての項目を満たすもの。

## D. 成長ホルモン (GH) 分泌不全症

### D-1. 小児 (GH 分泌不全性低身長症)

#### 1. 主要項目

##### (1) 主症候

- ① 成長障害があること。(通常は、身体のつきあいはとれていて、身長は標準身長の -2.0SD 以下、あるいは身長が正常範囲であっても、成長速度が2年以上にわたって標準値の -1.5SD 以下であること。)
- ② 乳幼児で、低身長を認めない場合であっても、成長ホルモン分泌不全が原因と考えられる症候性低血糖がある場合。
- ③ 頭蓋内器質性疾患や他の下垂体ホルモン分泌不全があるとき。

##### (2) 検査所見

インスリン負荷、アルギニン負荷、L-DOPA 負荷、クロニジン負荷、またはグルカゴン負荷試験において、原則として負荷前および負荷後 120 分間 (グルカゴン負荷では 180 分間) にわたり、30 分毎に測定した血中 GH の頂値が 6ng/ml 以下であること。GHRP-2 負荷試験で、負荷前および負荷後 60 分にわたり、15 分毎に測定した血中 GH 頂値が 16 ng/ml 以下であること。

## 2. 診断基準

重症例：主症候が1 (1) ①を満たし、かつ1 (2) の2種以上の分泌刺激試験におけるリコンビナントGHを標準品とするGH測定法GH頂値がすべて3 ng/ml以下 (GHRP-2負荷試験では10 ng/ml以下) のもの。  
または、主症候が1 (1) の②または、1 (1) の①と③を満たし、かつ1 (2) の1種類の分泌刺激試験におけるリコンビナントGHを標準品とするGH頂値が3 ng/ml以下 (GHRP-2負荷試験では10 ng/ml以下) のもの。

### D-2. 成人 (成人GH分泌不全症)

#### 1. 主要項目

##### (1) 主症候および既往歴

- ① 小児期発症の場合には成長障害を伴う。
- ② 頭蓋内器質性疾患の合併ないし既往歴、治療歴または周産期異常の既往がある。

##### (2) 検査所見

- ① インスリン負荷、アルギニン負荷、またはグルカゴン負荷試験において、負荷前および負荷後120分間 (グルカゴン負荷では180分間) にわたり、30分ごとに測定した血中GHの頂値が3 ng/ml以下である。GHRP-2負荷試験で、負荷前および負荷後60分にわたり、15分毎に測定した血中GH頂値が9 ng/ml以下であるとき、インスリン負荷におけるGH頂値1.8 ng/ml以下に相当する低GH分泌反応であるとみなす。
- ② GHを含めて複数の下垂体ホルモンの分泌低下がある。

## 2. 診断基準

重症例：(1) の①あるいは(1) の②を満たし、かつ(2) の①で2種類以上のGH分泌刺激試験におけるリコンビナントGHを標準品とする血中GHの頂値がすべて1.8 ng/ml以下 (GHRP-2負荷試験では9 ng/ml以下) のもの。または、(1) の②と(2) の②を満たし、(2) の①で1種類のGH分泌刺激試験におけるリコンビナントGHを標準品とする血中GHの頂値が1.8 ng/ml以下 (GHRP-2負荷試験では9 ng/ml以下) のもの。

### E. プロラクチン (PRL) 分泌低下症

#### 1. 主要項目

##### (1) 症状

産褥期の乳汁分泌低下

##### (2) 検査所見

- ① 血中PRL低値。(複数回測定し、いずれも1.5 ng/ml未満であることを確認する。)
- ② PRL分泌刺激試験(TRH test)で、低ないし無反応。

## 2. 診断基準

1 (1) を満たし、(2) ①②のすべての項目を満たすもの。

下垂体機能低下症 臨床調査個人票

(新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年	月	日生 (満 歳)
氏名									
住所	〒		TEL ( )		出生 都道府県		発病時在住 都道府県		
発病年月	平成 年 月 日	初診 年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高			
身体障害者手帳	1. あり (等級 級)	2. なし	介護認定	1. 要介護 (要介護度 )	2. 要支援	3. なし			
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)								
受療動向 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入院なし 6. その他 ( )								
家族歴	近親結婚: 1. あり 2. なし 3. 不明								
	血族内発症: 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 )								

治療と経過 (具体的に記入) [Wish入力不要]

病 因	現 症 ( 年 月現在)
1. 家族性 2. 先天性 (家族性を除く) 3. 特発性 4. 妊娠又は分娩に続発 5. 頭蓋咽頭腫 6. 鞍上部胚細胞性腫瘍 7. 視床下部・下垂体近傍髄膜腫 8. 下垂体腺腫 9. その他 (診断名 ) 10. ラトケ嚢胞 11. リンパ球性下垂体炎 12. 視床下部下垂体術後又は放射線照射後 13. 外傷 14. その他 (診断名 ) 15. 不明	身長 cm 体重 kg 骨年齢 歳 トルコ鞍の拡大 1. あり 2. なし 3. 不明 下垂体部異常石灰沈着 1. あり 2. なし 3. 不明 頭部 CT での異常 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合具体的に記載 ( ) 頭部 MRI での異常 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合具体的に記載 ( ) 抗下垂体抗体 1. 陽性 2. 陰性 3. 不明

機能障害ホルモン (該当するすべてに○)	1. LH/FSH 2. ACTH 3. TSH 4. GH 5. プロラクチン 6. パソプレシン	主要臨床症状 ( 年 月現在)	性欲低下 1. あり 2. なし 3. 不明 陰毛、腋毛の脱落 1. あり 2. なし 3. 不明 二次性徴発現の遅延 1. あり 2. なし 3. 不明 不妊 1. あり 2. なし 耐寒性低下 1. あり 2. なし 皮膚乾燥 1. あり 2. なし 徐脈 1. あり 2. なし 脱毛 1. あり 2. なし 体毛の柔軟化 1. あり 2. なし 精神機能低下 (不活発) 1. あり 2. なし 全身倦怠感 1. あり 2. なし 気力、集中力低下 1. あり 2. なし 低血圧症状 1. あり 2. なし 低血糖症状 1. あり 2. なし 成長発育の遅延 1. あり 2. なし " 促進 1. あり 2. なし 乳汁分泌過多 1. あり 2. なし " 低下 1. あり 2. なし 肥満 1. あり 2. なし るいそう 1. あり 2. なし 食欲不振 1. あり 2. なし 多飲 1. あり 2. なし 多食 1. あり 2. なし 視力視野障害 1. あり 2. なし 頭痛 1. あり 2. なし その他 ( )
既往症			
本人出生時骨盤位出生	1. あり 2. なし 3. 不明		
出生時状況	1. 正常 2. 仮死		
出生 (分娩) の様式	1. 鉗子分娩・吸引分娩 2. 経膈分娩 (1. 以外)、 3. 帝王切開		
出生日	1. 予定日どおり 2. 予定日より ( ) 日前 3. 予定日より ( ) 日遅れ 4. 不明		
出生時体重	kg		
一人立ち	歳 ヶ月		
発語	歳 ヶ月		
幼少児時期の疾患	1. あり ( ) 2. なし 3. 不明		
初経	歳		
閉経	歳		
月経状態	1. 整 2. 不整 3. 無 4. 不明		
妊娠	回		
出産	回		
本人の妊娠中の異常	1. あり 2. なし 3. 不明		
本人の分娩時の出血	1. 正常 2. 大量 3. 不明		
合併症	1. 奇形 2. 知能障害 3. 成長障害 4. 運動障害 5. 脳梗塞 6. 脳出血 7. 狭心症 8. 心筋梗塞 9. 高血圧 10. 高脂血症 11. 肝障害 12. 腎障害 13. 糖尿病 14. 悪性腫瘍 ( ) 15. その他 (具体的に) ( )		

内分泌機能検査成績 ( 年 月 日現在)

成長ホルモン系 *, 小児のみ	負荷試験	血中 GH							
		インスリン (前値)	ng/ml	頂値	ng/ml	基準値 (	~	ng/ml)	
		アルギニン (前値)	ng/ml	頂値	ng/ml	基準値 (	~	ng/ml)	
		グルカゴン (前値)	ng/ml	頂値	ng/ml	基準値 (	~	ng/ml)	
		GHRP-2 (前値)	ng/ml	頂値	ng/ml	基準値 (	~	ng/ml)	
		L-ドーパ* (前値)	ng/ml	頂値	ng/ml	基準値 (	~	ng/ml)	
		クロニジン* (前値)	ng/ml	頂値	ng/ml	基準値 (	~	ng/ml)	
		血中 IGF-I (	ng/ml)			基準値 (	~	ng/ml)	
LH/FSH 系	血中 LH	基礎値 (	mU/ml)	基準値 (	~	mU/ml)			
		LHRH 試験 (頂値)	mU/ml)	基準値 (	~	mU/ml)			
	血中 FSH	基礎値 (	mU/ml)	基準値 (	~	mU/ml)			
		LHRH 試験 (頂値)	mU/ml)	基準値 (	~	mU/ml)			
	血中テストステロン (	ng/dl)	基準値 (	~	ng/dl)				
血中エストラジオール (	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)					
その他 (	)	基準値 (	~	)					
TSH 系	血中 TSH	基礎値 (	$\mu$ U/ml)	基準値 (	~	$\mu$ U/ml)			
		TRH 試験 (頂値)	$\mu$ U/ml)	基準値 (	~	$\mu$ U/ml)			
	血中 T3 (	ng/ml)	遊離 T4 (	ng/dl)	基準値 (	~	ng/dl)		
		遊離 T3 (	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)			
	放射性ヨード摂取率 24 時間値 (	)	%)	基準値 (	~	%)			
ACTH 系	血中コルチゾール	基礎値 (	$\mu$ g/dl)	基準値 (	~	$\mu$ g/dl)			
		ACTH 試験 (頂値)	$\mu$ g/dl)	基準値 (	~	$\mu$ g/dl)			
		インスリン負荷 (頂値)	$\mu$ g/dl)	基準値 (	~	$\mu$ g/dl)			
	血中 ACTH	基礎値 (	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)			
		CRH 試験 (頂値)	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)			
	インスリン負荷 (頂値)	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)				
	尿中 フリーコルチゾール	基礎値 (	$\mu$ g/日)	基準値 (	~	$\mu$ g/日)			
プロラクチン系	プロラクチン	基礎値 (	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)			
		TRH 試験 (頂値)	ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)			
後葉機能	尿浸透圧 水制限試験 (前 mOsm/kg)、(後 mOsm/kg) 1. 正常 2. 低値 3. 高値 4. 未施行 バゾプレシン試験 (前 mOsm/kg)、(後 mOsm/kg) 1. 正常 2. 低値 3. 高値 4. 未施行 5%高張食塩水負荷 血清 Na mEq/L 血漿バゾプレシン pg/ml (同時採血) 血漿バゾプレシン基準値 ( ~ pg/ml)								
これまでの治療	薬剤	量	期間	効果					
今後の治療									
診断根拠	(特に非典型的な場合には、必ず記入してください)								
医療上の問題点									
【Wish 入力不要】									
医療機関名									
医療機関所在地									
電話番号 ( )									
医師の氏名									
記載年月日：平成 年 月 日									
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)									
症状が悪化したことを医師が確認した年月日 平成 年 月 日									
特定疾患登録者証交付年月日 平成 年 月 日									

下垂体機能低下症 臨床調査個人票

(更新)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明 2. 大 3. 昭 4. 平	年 月 日	日生 (満 歳)
住 所	〒 ( ) TEL ( )		出 生 都道府県			発病時在住 都道府県		
発病年月	平成 年 月 日	初診 年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日		保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高	
身体障害者手帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし				
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)							
受療動向 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入院なし 6. その他 ( )							
家 族 歴	近親結婚: 1. あり 2. なし 3. 不明							
	血族内発症: 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 )							

治療と経過 (具体的に記入)

[Wish 入力不要]

病 因	現 症 ( 年 月現在)
1. 家族性 2. 先天性 (家族性を除く) 3. 特発性 4. 妊娠又は分娩に続発 5. 頭蓋咽頭腫 6. 鞍上部胚細胞性腫瘍 7. 視床下部・下垂体近傍髄膜腫 8. 下垂体腺腫 9. その他 (診断名 ) 10. ラトケ嚢胞 11. リンパ球性下垂体炎 12. 視床下部下垂体術後又は放射線照射後 13. 外傷 14. その他 (診断名 ) 15. 不 明	身長, cm 体 重 kg 骨年齢 歳 トルコ鞍の拡大 1. あり 2. なし 3. 不明 下垂体部異常石灰沈着 1. あり 2. なし 3. 不明 頭部 CT での異常 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合具体的に記載 ( ) 頭部 MRI での異常 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合具体的に記載 ( ) 抗下垂体抗体 1. 陽性 2. 陰性 3. 不明

機 能 障 害 ホ ル モ ン (該当するすべてに○)	主要臨床症状 ( 年 月現在)
1. LH/FSH 2. ACTH 3. TSH 4. GH 5. プロラクチン 6. パソプレシン	性欲低下 1. あり 2. なし 3. 不明 陰毛、腋毛の脱落 1. あり 2. なし 3. 不明 二次性徴発現の遅延 1. あり 2. なし 3. 不明 不妊 1. あり 2. なし 耐寒性低下 1. あり 2. なし 皮膚乾燥 1. あり 2. なし 徐脈 1. あり 2. なし 脱毛 1. あり 2. なし 体毛の柔軟化 1. あり 2. なし 精神機能低下 (不活発) 1. あり 2. なし 全身倦怠感 1. あり 2. なし 気力、集中力低下 1. あり 2. なし 低血圧症状 1. あり 2. なし 低血糖症状 1. あり 2. なし 成長発育の遅延 1. あり 2. なし " 促進 1. あり 2. なし 乳汁分泌過多 1. あり 2. なし " 低下 1. あり 2. なし 肥満 1. あり 2. なし るいそう 1. あり 2. なし 食欲不振 1. あり 2. なし 多飲 1. あり 2. なし 多食 1. あり 2. なし 視力視野障害 1. あり 2. なし 頭痛 1. あり 2. なし その他 ( )
既 往 症	
本人出生時骨盤位出生	1. あり 2. なし 3. 不明
出生時状況	1. 正常 2. 仮死
出生 (分娩) の様式	1. 鉗子分娩・吸引分娩 2. 経膈分娩 (1. 以外)、 3. 帝王切開
出 生 日	1. 予定日どおり 2. 予定日より ( ) 日前 3. 予定日より ( ) 日遅れ 4. 不明
出産時体重	kg
一人立ち	歳 ヶ月
発 語	歳 ヶ月
幼児時期の疾患	1. あり ( ) 2. なし 3. 不明
初 経	歳
閉 経	歳
月経状態	1. 整 2. 不整 3. 無 4. 不明
妊 娠	回
出 産	回
本人の妊娠中の異常	1. あり 2. なし 3. 不明
本人の分娩時の出血	1. 正常 2. 大量 3. 不明
合併症	
1. 奇形 2. 知能障害 3. 成長障害 4. 運動障害 5. 脳梗塞 6. 脳出血 7. 狭心症 8. 心筋梗塞 9. 高血圧 10. 高脂血症 11. 肝障害 12. 腎障害 13. 糖尿病 14. 悪性腫瘍 ( ) 15. その他 (具体的に) ( )	

内分泌機能検査成績 ( 年 月 日現在)

成長ホルモン系 *, 小児のみ	負荷試験	血中 GH						
		インスリン (前値)	ng/ml	頂値	ng/ml	基準値 (	~	ng/ml)
		アルギニン (前値)	ng/ml	頂値	ng/ml	基準値 (	~	ng/ml)
		グルカゴン (前値)	ng/ml	頂値	ng/ml	基準値 (	~	ng/ml)
		GHRP-2 (前値)	ng/ml	頂値	ng/ml	基準値 (	~	ng/ml)
		L-ドーパ* (前値)	ng/ml	頂値	ng/ml	基準値 (	~	ng/ml)
		クロニジン* (前値)	ng/ml	頂値	ng/ml	基準値 (	~	ng/ml)
		血中 IGF-I (	ng/ml)		基準値 (	~	ng/ml)	
LH/FSH 系	血中 LH	基礎値 (		mIU/ml)	基準値 (	~	mIU/ml)	
		LHRH試験 (頂値)		mIU/ml)	基準値 (	~	mIU/ml)	
	血中 FSH	基礎値 (		mIU/ml)	基準値 (	~	mIU/ml)	
		LHRH試験 (頂値)		mIU/ml)	基準値 (	~	mIU/ml)	
血中テストステロン	(		ng/dl)	基準値 (	~	ng/dl)		
	血中エストラジオール	(		pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)	
	その他 (		)	基準値 (	~	)		
TSH 系	血中 TSH	基礎値 (		μIU/ml)	基準値 (	~	μIU/ml)	
		TRH試験 (頂値)		μIU/ml)	基準値 (	~	μIU/ml)	
	血中 T3 (	ng/ml)	遊離 T4 (	ng/dl)	基準値 (	~	ng/dl)	
放射性ヨード摂取率 24 時間値 (		遊離 T3 (	pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)		
			%)	基準値 (	~	%)		
ACTH 系	血中コルチゾール	基礎値 (		μg/dl)	基準値 (	~	μg/dl)	
		ACTH試験 (頂値)		μg/dl)	基準値 (	~	μg/dl)	
		インスリン負荷 (頂値)		μg/dl)	基準値 (	~	μg/dl)	
	血中 ACTH	基礎値 (		pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)	
		CRH試験 (頂値)		pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)	
	インスリン負荷 (頂値)		pg/ml)	基準値 (	~	pg/ml)		
プロラクチン系	プロラクチン	基礎値 (		ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)	
		TRH試験 (頂値)		ng/ml)	基準値 (	~	ng/ml)	
後葉機能	尿浸透圧							
	水制限試験 (前	mOsm/kg)	(後	mOsm/kg)	1. 正常 2. 低値 3. 高値 4. 未施行			
	パゾプレシン試験 (前	mOsm/kg)	(後	mOsm/kg)	1. 正常 2. 低値 3. 高値 4. 未施行			
	5%高張食塩水負荷 血清 Na	mEq/L	血漿バゾプレシン	pg/ml (同時採血)				
	血漿バゾプレシン基準値 (	~	pg/ml)					
これまでの治療	薬剤	量	期間	効果				
今後の治療								
診断根拠	(特に非典型的な場合には、必ず記入してください)							
医療上の問題点								

【Wish 入力不要】

医療機関名 \_\_\_\_\_

医療機関所在地 \_\_\_\_\_ 電話番号 ( ) \_\_\_\_\_

医師の氏名 \_\_\_\_\_ 記載年月日：平成 年 月 日

印

## 家族性高コレステロール血症 ホモ接合体

### 1. 主要項目

#### (1) 理学所見

皮膚黄色腫、腱黄色腫、角膜輪の存在、頸部雑音および心雑音に注意する。FH ホモ型は、幼少期よりの皮膚黄色腫が特徴的である。

#### (2) 血液・生化学的検査所見

小児期より高 LDL コレステロール血症を示すことが多いが、高 LDL コレステロール血症に高中性脂肪血症が加わる例もある。リンパ球や線維芽細胞の LDL 受容体活性はホモ接合体で健常人の 20%以下に著明低下を示し、診断の参考となる。LDL 受容体、ARH、PCSK9 などの LDL 代謝経路に関わる遺伝子の解析により、確定診断を下すことができる。

### 2. 参考事項

FH は、冠動脈および大動脈弁に若年性動脈硬化をきたすことが問題となる。冠動脈硬化は、心筋梗塞や狭心症を引き起こすことから、注意が必要である。大動脈弁狭窄、大動脈弁上狭窄を合併することが多く、特にホモ接合体では弁置換術を必要とすることもあり、注意が必要である。

### 3. 鑑別診断

シトステロール血症、脳腱黄色腫など皮膚黄色腫を示す疾患との鑑別診断、甲状腺機能低下症やネフローゼ症候群などの高 LDL コレステロール血症を示す疾患との鑑別診断が問題となる。

### 4. 診断基準

確実例：

LDL 代謝経路に関わる遺伝子の遺伝子解析、あるいは LDL 受容体活性測定によって FH ホモ接合体であると診断されるもの。

ほぼ確実例：

空腹時定常状態の総コレステロール値が 450 mg/dl (LDL コレステロール値が 370mg/dl) 以上、あるいは小児期より皮膚黄色腫が存在するなど重度の高コレステロール血症の徴候が存在し、薬剤治療に抵抗するもの。

家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)臨床調査調査個人票 (1. 新規)

ふりがな				性別	1. 男 2. 女	生年月日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成 年 月 日 生 (満 歳)	
氏名				性別	1. 男 2. 女	生年月日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成 年 月 日 生 (満 歳)	
住所	〒 電話 ( )			出生都道府県		発病時住都道府県		
発病年月	1. 昭和 年 月 2. 平成	初診年月日	1. 昭和 年 月 日 2. 平成	保険種別		政・組・船共・国・高		
身体障害者手帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし				
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助))						初回認定年月	1. 昭和 2. 平成 年 月
高脂血症及び冠動脈疾患家族歴	2. なし 3. 不明 ありの場合続柄 ( ) 家系図		受診状況 (最近6ヶ月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 入院・通院ともになし				
臨床症状	1. 黄色腫	① 皮膚	(1) あり ( 歳頃より) (2) なし					
		② 腱	(1) あり ( 歳頃より) アキレス腱厚さ (右 mm、左 mm) (2) なし					
	2. 弁疾患	(1) あり 弁の種類 ( ) 手術の有無 (1) あり (2) なし (2) なし						
	3. 冠動脈疾患	(1) あり 罹患枝数 ( ) *75%以上狭窄を有意とみなす PCI (1) あり (2) なし CABG (1) あり (2) なし (2) なし						
	4. 大動脈瘤	(1) あり 大動脈瘤の部位 ( ) 手術 (1) あり (2) なし (2) なし						
	5. 閉塞性動脈硬化症	(1) あり Fontaine分類 ( ) (2) なし						
6. 頸動脈硬化症	(1) あり 平均 IMT (右 左 ) (2) なし							
検査データ								
項目	未治療時		薬物治療時		LDLアフェレーシス治療時			
	年 月 日		年 月 日		年 月 日			
					前 後			
	総コレステロール	(mg/dl)		(mg/dl)				
	LDLコレステロール	(mg/dl)		(mg/dl)				
HDLコレステロール	(mg/dl)		(mg/dl)					
トリグリセリド	(mg/dl)		(mg/dl)					
LDL受容体活性	(%)							
遺伝子検査 (実施している場合は記載してください) 1. あり ( ) 2. なし								
鑑別診断 (以下の疾患を鑑別できること)								
(1) シトステロール血症		1. 鑑別できる		2. 鑑別できない				
(2) 脳腱黄色腫		1. 鑑別できる		2. 鑑別できない				
(3) 甲状腺機能低下症		1. 鑑別できる		2. 鑑別できない				
(4) 家族性高コレステロール血症ヘテロ接合体		1. 鑑別できる		2. 鑑別できない				

医療上の問題点			
治療内容			
LDLアフェレーシス	(1) あり ( ) 日に1回 (2) なし	開始年月日 ( 年 月 日 ) (または施行年数 年)	
服用薬剤			
① スタチン	(1) あり (薬剤名 )、用量 (2) なし		1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
② レジン	(1) あり (薬剤名 )、用量 (2) なし		1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
③ プロブコール	(1) あり (用量 ) (2) なし		1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
④ エゼチミブ	(1) あり (用量 ) (2) なし		1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
⑤ 抗凝固剤・抗血小板剤	(1) あり (薬剤名 )、用量 (2) なし		1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
⑥ その他	(1) あり (薬剤名 )、用量 (2) なし		1. 効果あり 2. 効果なし 3. 不明
医療機関名			
医療機関所在地		電話番号 ( )	
医師の氏名 (印)		記載年月日：平成 年 月 日	

家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)臨床調査調査個人票 (2. 更新)

ふりがな				性別	1. 男 2. 女	生年月日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成 年 月 日 生 (満 歳)
氏 名							
住 所	〒 ( ) 電話 ( )			出生都道府県		発病時住都道府県	
発病年月	1. 昭和 2. 平成	年 月	初診年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保 険 種 別	政・組・船 共・国・高
身体障害者手帳	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし			
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)					初回認定年月	1. 昭和 2. 平成 年 月
受診状況 (最近1年)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 入院・通院ともになし						

治療と経過 (前回申請からの変化を具体的に記述)

臨 床 症 状	1. 黄色腫	① 皮膚	(1) あり ( 歳頃より) (2) なし
		② 腱	(1) あり ( 歳頃より) アキレス腱厚さ (右 mm、左 mm) (2) なし
	2. 弁疾患		(1) あり 弁の種類 ( ) 手術の有無 (1) あり (2) なし (2) なし
			(1) あり 罹患枝数 ( ) *75%以上狭窄を有意とみなす PCI (1) あり (2) なし CABG (1) あり (2) なし (2) なし
	4. 大動脈瘤		(1) あり 大動脈瘤の部位 ( ) 手術 (1) あり (2) なし (2) なし
	5. 閉塞性動脈硬化症		(1) あり Fontaine分類 ( ) (2) なし
	6. 頸動脈硬化症		(1) あり 平均 IMT (右 左 ) (2) なし

項目	未治療時		薬物治療時		LDLアフェレーシス治療時	
	年 月 日		年 月 日		年 月 日	
					前	後
総コレステロール	(mg/dl)		(mg/dl)			
LDLコレステロール	(mg/dl)		(mg/dl)			
HDLコレステロール	(mg/dl)		(mg/dl)			
トリグリセリド	(mg/dl)		(mg/dl)			
LDL受容体活性	(%)					

医療上の問題点

治療内容	(1) あり ( ) 日に1回 開始年月日 ( 年 月 日 ) (2) なし (または施行年数 年)
LDLアフェレーシス	

服用薬剤			1. 効果あり	2. 効果なし	3. 不明
① スタチン	(1) あり (2) なし	(薬剤名)、用量			
② レジン	(1) あり (2) なし	(薬剤名)、用量			
③ プロブコール	(1) あり (2) なし	(用量)			
④ エゼチミブ	(1) あり (2) なし	(用量)			
⑤ 抗凝固剤・抗血小板剤	(1) あり (2) なし	(薬剤名)、用量			
⑥ その他	(1) あり (2) なし	(薬剤名)、用量			
医療機関名					
医療機関所在地			電話番号 ( )		
医師の氏名		Ⓣ	記載年月日：平成 年 月 日		

## 脊髄性筋萎縮症 (SMA) の診断基準

脊髄性進行性筋萎縮症 (SPMA) と脊髄性筋萎縮症 (SMA) の名称について

従来、広義の脊髄性進行性筋萎縮症 (SPMA) として、小児期発症の脊髄性筋萎縮症 (SMA) と成人発症の脊髄性進行性筋萎縮症 (SPMA) を総称して SPMA としており、難治性疾患克服研究事業においては、SPMA と SBMA の疾患名が使用されていた。しかしながら、海外の成書や論文では、「広義の SPMA」という表現は使用されておらず、「広義の SMA」として表わされている。さらに、ICD-10 では、「G-12: 脊髄性筋萎縮症及び関連症候群」の中に、脊髄性進行性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症、脊髄性筋萎縮症が含まれている。そこで国際的な表現に統一を図るために「脊髄性筋萎縮症 (SMA) の診断基準」とした。

### 1. 主要項目

#### (1) 臨床所見

- ① 下記のような下位運動ニューロン症候を認める。

筋力低下

筋萎縮

舌、手指の線維束性収縮fasciculation

腱反射は減弱から消失

- ② 下記のような上位運動ニューロン症候は認めない。

痙縮

腱反射亢進

病的反射陽性

- ③ 経過は進行性である。

#### (2) 臨床検査所見

筋電図で高振幅電位や多相性電位などの神経原性所見を認める。

#### (3) 遺伝子診断

survival motor neuron (SMN) 遺伝子変異を認める。

### 2. 鑑別診断

- (1) 筋萎縮性側索硬化症

- (2) 球脊髄性筋萎縮症

- (3) 脳腫瘍・脊髄疾患

- (4) 頸椎症、椎間板ヘルニア、脳および脊髄腫瘍、脊髄空洞症など

- (5) 末梢神経疾患

- (6) 多発性神経炎 (遺伝性、非遺伝性)、多発限局性運動性末梢神経炎multifocal motor

neuropathyなど

(7) 筋疾患

筋ジストロフィー、多発筋炎など

(8) 感染症に関連した下位運動ニューロン障害

ポリオ後症候群など

(9) 傍腫瘍症候群

(10) 先天性多発性関節拘縮症

(11) 神経筋接合部疾患

3. 診断の判定

上記1の(1)①②③すべてと(2)、(3)の1項目以上を満たし、かつ2のいずれでもない。

編みかけ部分は患者または家族（代理人）が記入してから医師に提出して下さい。  
年月日の記載は西暦でも構いません。

脊髄性筋萎縮症 臨床調査個人票 (1.新規)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生 年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日 生 (満 歳)
氏 名	郵便番号		電話 ( )		出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県	
住 所							
発 病 年 月	1.昭和 2.平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保 険 種 別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.高
身体障害者 手 帳	1.あり (等級 級) 2.なし		介 護 認 定	1.要介護 (要介護度 ) 2.要支援 3.なし			
生 活 状 況	社会活動 (1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 ( )) 日常生活 (1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						
受 診 状 況 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院 ( 回/ か月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他 ( )						
発症と経過 (具体的に記述) 発症 ( 歳 か月) 歩行不能 (1.ある 2.ない) (1.生下時から 2. ( ) 歳から)							
【WISH入力不要】							
家 族 歴	1.あり (発症者: 1.同胞 2.両親のいずれか 3.祖父母 4.子 5.その他 ( )) 2.なし 3.不明						
近 親 婚	1.あり 両親が血族結婚 (1.あり 2.なし) その他の続柄 ( ) 2.なし						
経 過	症状は進行性で 1.ある (1.急速 2.緩徐 3.極めて緩徐 (数十年)) 2.ない						
病 型	1.脊髄性筋萎縮症 I型 (タイプ1, Werdnig-Hoffmann病) 2.脊髄性筋萎縮症 II型 (タイプ2, 中間型 Dubowitz病) 3.脊髄性筋萎縮症 III型 (タイプ3, Kugelberg-Welander病) 4.脊髄性筋萎縮症 IV型 (タイプ4, 成人発症型, 脊髄性進行性筋萎縮症) 5.その他の脊髄性筋萎縮症 (病名: )						
初 発 症 状 (複数選択可)	1.運動発達遅滞 (小児期発症のみ評価): (顎定 か月、独立坐位 か月、起立 か月、独歩 か月) 2.嚥下障害 3.呼吸障害 4.哺乳障害 5.上肢筋力低下 (優位部: 1.近位 2.遠位 3.びまん性) (1.右 2.左 3.両側) 6.下肢筋力低下 (優位部: 1.近位 2.遠位 3.びまん性) (1.右 2.左 3.両側) 7.その他 ( )						
現 症	1.筋力低下 ①坐位 (1.可能 2.不可能) ②起立 (1.可能 2.不可能) ③歩行 (1.可能 2.不可能) ④階段昇降 (1.可能 2.不可能) ⑤顔面筋罹患 (1.あり 2.なし) 2.筋萎縮 (認める部位すべてに○) 1.頸筋群 2.右上肢 3.左上肢 4.右上肢帯筋 5.左上肢帯筋 6.傍脊柱筋 7.右腰帯筋 8.左腰帯筋 9.右下肢 10.左下肢 11.顔面筋 3.筋線維束性収縮 ①舌 (1.あり 2.なし) ②手指 (1.あり 2.なし) ③顔面 (1.あり 2.なし) ④その他 ( ) 4.関節拘縮 1.あり 2.なし 部位 1.頸部 2.上肢領域 3.体幹領域(脊柱) 4.腰部・下肢領域 5.嚥下障害 1.あり 2.なし 6.呼吸障害 1.あり 2.なし 7.哺乳障害 1.あり 2.なし 8.運動発達遅滞 1.あり 2.なし 9.上位運動ニューロン症候 1.あり 2.なし 10.合併する神経症候 (認められるもの全てを選択) 1)認知症・認知機能低下 1.あり 2.なし 2)精神発達遅滞 1.あり 2.なし 3)小脳症候 1.あり 2.なし 4)眼球運動障害 1.あり 2.なし 5)声帯麻痺 1.あり 2.なし 6)感覚障害 a.しびれ感 1.あり 2.なし b.深部覚低下 1.あり 2.なし c.温痛覚低下 1.あり 2.なし d.疼痛感 1.あり 2.なし e.その他 ( ) 7)自律神経障害 a.膀胱直腸障害 1.あり 2.なし 3.不明 b.発汗障害 1.あり 2.なし c.起立性低血圧 1.あり 2.なし 3.不明 d.その他 ( ) 8)錐体外路症候 a.無動 1.あり 2.なし b.筋強剛 1.あり 2.なし c.その他 ( ) 9)痙攣 1.あり (1.有熱時 2.無熱時) 2.なし 11.心筋症 1.あり 2.なし 12.先天性関節拘縮 1.あり (1.頸部 2.上肢領域 3.体幹領域(脊柱) 4.腰部・下肢領域) 2.なし 13.先天奇形 ( ) 14.その他 ( )						

血液検査	血清 CK 又は CPK 値： IU/l (基準値 IU/l) (検査 年 月 日)		
針筋電図	1. 実施 (実施日：昭和・平成 年 月 日) 2. 未実施 神経原性変化の所見 (高振幅電位、多相性電位など) 1. あり 2. なし (部位：1. 脳神経領域 2. 頸部・上肢領域 3. 体幹領域 4. 腰部・下肢領域)		
遺伝子検査	1. 実施 2. 未実施 (1. 異常あり (具体的に記載) ) 2. 異常なし)		
鑑別診断	(1) 筋萎縮性側索硬化症 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (2) 球脊髄性筋萎縮症 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (3) 脳腫瘍・脊髄疾患 (頸椎症、椎間板ヘルニア、脳および脊髄腫瘍、脊髄空洞症など) 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (4) 末梢神経疾患 (多発性神経炎 (遺伝性、非遺伝性)、多発限局性運動性末梢神経炎 multifocal motor neuropathy など) 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (5) 筋疾患 (筋ジストロフィー、多発筋炎など) 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (6) 感染症に関連した下位運動ニューロン障害 (ポリオ後症候群など) 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (7) 傍腫瘍症候群 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (8) 先天性多発性関節拘縮症 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (9) 神経筋接合部疾患 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (10) その他 ( ) 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない		
現在の日常生活動作 (ADL)	歩行・移動	1. 正常 2. やや歩行・移動が困難 3. 杖などの器物または人による介助歩行 4. 歩行不可能 (車椅子などで生活) 5. 脚を動かすことができない (全介助移動)	呼吸困難 1. なし 2. 歩行中に起こる 3. 日常動作のいずれかで起こる 4. 座位または臥位いずれかで起こる 5. 極めて強く呼吸補助装置を考慮する
	嚥下	1. 正常な食事習慣 2. 初期の摂食障害、時に食物をつまらせる 3. 形態をかえて食べる必要有 (きざみ食等) 4. 補助的な経管栄養または点滴を必要とする 5. 全面的に経管栄養か点滴 (経口摂取不可能)	呼吸不全 (呼吸が自然にできない) 1. なし 2. 間欠的に呼吸補助装置 (bipap) が必要 3. 夜間に継続的に呼吸補助装置 (bipap) が必要 4. 1 日中呼吸補助装置 (bipap) が必要 5. 挿管または気管切開による人工呼吸が必要
	食事 (経管栄養実施)	1. 正常 2. ぎこちないが全ての手先の作業ができる 3. ボタンやファスナーを留めるのにある程度手助けが必要 4. 看護者にわずかに面倒をかける 5. 全く何もできない	着衣、身の周りの動作 1. 正常にできる 2. 努力して、一人で完全にできる 3. 時折手助けまたは代わりの方法が必要 4. しばしば手助けが必要 5. 全面介助である
栄養と呼吸	1. 経管栄養 1. 経鼻胃管 2. 胃瘻・腸瘻 3. 未施行 (導入日：昭和・平成 年 月 日) 2. 経静脈栄養 1. 施行 2. 未施行 (導入日：昭和・平成 年 月 日) 3. 非侵襲的陽圧換気 (BiPAP 等) 1. 間欠的施行 2. 夜間に継続的に施行 3. 一日中施行 4. 未施行 (導入日：昭和・平成 年 月 日) 4. 気管切開 1. 施行 2. 未施行 (導入日：昭和・平成 年 月 日) 5. 気管切開+人工呼吸器 1. 装着 2. 未装着 (導入日：昭和・平成 年 月 日)		
生活における重症度	1. 学校生活・家事・就労はおおむね可能。 2. 学校生活・家事・就労は困難だが、日常生活 (身の回りのこと) はおおむね自立。 3. 自力で食事、排泄、移動のいずれか一つ以上ができず、日常生活に介助を要する。 4. 呼吸困難・痰の喀出困難、あるいは嚥下障害がある。 5. 非経口的栄養摂取 (経管栄養、胃瘻など)、人工呼吸器使用、気管切開を受けている。		
運動機能分類	1. 階段昇降は可能 (手すりは不要) 5. 起立位の保持は可能 (支持が必要) 2. 階段昇降は可能 (手すりが必要) 6. 起立位の保持は不可能、座位保持は可能 3. 階段昇降は不可能、平地は独歩可能 7. 坐位の保持も不可能であり、常時臥床状態 4. 起立位の保持は可能 (支持は不要)		
医療上の問題点			
【WISH 入力不要】			
医療機関名			
医療機関所在地			
医師の氏名			
電話番号 ( )			
記載年月日：平成 年 月 日			

編みかけ部分は患者または家族(代理人)が記入してから医師に提出して下さい。  
年月日の記載は西暦でも構いません。

## 脊髄性筋萎縮症 臨床調査個人票 (2.更新)

ふりがな 氏名		性別	1.男 2.女	生年 月日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年	月	日生 (満 歳)
住所	郵便番号	電話 ( )	出生 都道府県	発病時在住 都道府県				
発病年月	1.昭和 年月(満 歳) 2.平成	初診年月日	1.昭和 年月日 2.平成	保険種別	1.政 4.共	2.組 5.国	3.船 6.高	
身体障害者 手帳	1.あり(等級 級) 2.なし	介護認定	1.要介護(要介護度 ) 2.要支援 3.なし					
生活状況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他( )) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)							
受診状況 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院( 回/ か月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他 ( )							
発症と経過(具体的に記述) 発症( 歳 か月) 歩行不能(1.ある 2.ない)(1.生下時から 2.( )歳から)								
[WISH入力不要]								
家族歴	1.あり(発症者:1.同胞 2.両親のいずれか 3.祖父母 4.子 5.その他( )) 2.なし 3.不明							
近親婚	1.あり 両親が血族結婚(1.あり 2.なし) その他の続柄( ) 2.なし							
経過	症状は進行性で 1.ある (1.急速 2.緩徐 3.極めて緩徐(数十年)) 2.ない							
病型	1.脊髄性筋萎縮症I型(タイプ1, Werdnig-Hoffmann病) 2.脊髄性筋萎縮症II型(タイプ2, 中間型 Dubowitz病) 3.脊髄性筋萎縮症III型(タイプ3, Kugelberg-Welander病) 4.脊髄性筋萎縮症IV型(タイプ4, 成人発症型, 脊髄性進行性筋萎縮症) 5.その他の脊髄性筋萎縮症(病名: )							
初発症状 (複数選択可)	1.運動発達遅滞(小児期発症のみ評価): (顎定 か月、独立坐位 か月、起立 か月、独歩 か月) 2.嚥下障害 3.呼吸障害 4.哺乳障害 5.上肢筋力低下(優位部:1.近位 2.遠位 3.びまん性)(1.右 2.左 3.両側) 6.下肢筋力低下(優位部:1.近位 2.遠位 3.びまん性)(1.右 2.左 3.両側) 7.その他( )							
現症	1.筋力低下 ①坐位(1.可能 2.不可能) ②起立(1.可能 2.不可能) ③歩行(1.可能 2.不可能) ④階段昇降(1.可能 2.不可能)⑤顔面筋罹患(1.あり 2.なし) 2.筋萎縮(認める部位すべてに○) 1.頸筋群 2.右上肢 3.左上肢 4.右上肢帯筋 5.左上肢帯筋 6.傍脊柱筋 7.右腰帯筋 8.左腰帯筋 9.右下肢 10.左下肢 11.顔面筋 3.筋線維束性収縮 ①舌(1.あり 2.なし) ②手指(1.あり 2.なし) ③顔面(1.あり 2.なし) ④その他( ) 4.関節拘縮 1.あり 2.なし 部位 1.頸部 2.上肢領域 3.体幹領域(脊柱) 4.腰部・下肢領域 5.嚥下障害 1.あり 2.なし 6.呼吸障害 1.あり 2.なし 7.哺乳障害 1.あり 2.なし 8.運動発達遅滞 1.あり 2.なし 9.上位運動ニューロン症候 1.あり 2.なし 10.合併する神経症候(認められるもの全てを選択) 1)認知症・認知機能低下 1.あり 2.なし 2)精神発達遅滞 1.あり 2.なし 3)小脳症候 1.あり 2.なし 4)眼球運動障害 1.あり 2.なし 5)声帯麻痺 1.あり 2.なし 6)感覚障害 a.しびれ感 1.あり 2.なし b.深部覚低下 1.あり 2.なし c.温痛覚低下 1.あり 2.なし d.疼痛感 1.あり 2.なし e.その他( ) 7)自律神経障害 a.膀胱直腸障害 1.あり 2.なし 3.不明 b.発汗障害 1.あり 2.なし c.起立性低血圧 1.あり 2.なし 3.不明 d.その他( ) 8)錐体外路症候 a.無動 1.あり 2.なし b.筋強剛 1.あり 2.なし c.その他( ) 9)痙攣 1.あり(1.有熱時 2.無熱時) 2.なし 11.心筋症 1.あり 2.なし 12.先天性関節拘縮 1.あり(1.頸部 2.上肢領域 3.体幹領域(脊柱) 4.腰部・下肢領域) 2.なし 13.先天奇形( ) 14.その他( )							

血液検査	血清 CK 又は CPK 値: IU/l (基準値 IU/l) (検査 年 月 日)			
遺伝子検査	1. 実施 2. 未実施 (1. 異常あり (具体的に記載) ) 2. 異常なし)			
現在の日常生活動作 (ADL)	歩行・移動	1. 正常 2. やや歩行・移動が困難 3. 杖などの器物または人による介助歩行 4. 歩行不可能 (車椅子などで生活) 5. 足を動かすことができない (全介助移動)	呼吸困難	1. なし 2. 歩行中に起こる 3. 日常動作のいずれかで起こる 4. 座位または臥位いずれかで起こる 5. 極めて強く呼吸補助装置を考慮する
	嚥下	1. 正常な食事習慣 2. 初期の摂食障害、時に食物をつまらせる形態をかえて食べる必要有 (きざみ食等) 3. 補助的な経管栄養または点滴を必要とする 5. 全面的に経管栄養か点滴 (経口摂取不可能)	呼吸不全 (呼吸が自然にできない)	1. なし 2. 間欠的に呼吸補助装置 (bipap) が必要 3. 夜間に継続的に呼吸補助装置 (bipap) が必要 4. 1日中呼吸補助装置 (bipap) が必要 5. 挿管または気管切開による人工呼吸が必要
	食事 (経管栄養実施)	1. 正常 2. ぎこちないが全ての手先の作業ができる 3. ボタンやファスナーを留めるのにある程度手助けが必要 4. 看護者にわずかに面倒をかける 5. 全く何もできない	着衣、身の周りの動作	1. 正常にできる 2. 努力して、一人で完全にできる 3. 時折手助けまたは代わりの方法が必要 4. しばしば手助けが必要 5. 全面介助である
栄養と呼吸	1. 経管栄養 2. 経静脈栄養 3. 非侵襲的陽圧換気 (BiPAP 等) 4. 気管切開 5. 気管切開+人工呼吸器	1. 経鼻胃管 2. 胃瘻・腸瘻 1. 施行 2. 未施行 1. 間欠的施行 2. 夜間に継続的に施行 1. 施行 2. 未施行 1. 装着 2. 未装着	3. 未施行 (導入日: 昭和・平成 年 月 日) (導入日: 昭和・平成 年 月 日) 3. 一日中施行 4. 未施行 (導入日: 昭和・平成 年 月 日) (導入日: 昭和・平成 年 月 日) (導入日: 昭和・平成 年 月 日)	
生活における重症度	1. 学校生活・家事・就労はおおむね可能。 2. 学校生活・家事・就労は困難だが、日常生活 (身の回りのこと) はおおむね自立。 3. 自力で食事、排泄、移動のいずれか一つ以上ができず、日常生活に介助を要する。 4. 呼吸困難・痰の喀出困難、あるいは嚥下障害がある。 5. 非経口的栄養摂取 (経管栄養、胃瘻など)、人工呼吸器使用、気管切開を受けている。			
運動機能分類	1. 階段昇降は可能 (手すりは不要) 2. 階段昇降は可能 (手すりが必要) 3. 階段昇降は不可能、平地は独歩可能 4. 起立位の保持は可能 (支持は不要) 5. 起立位の保持は可能 (支持が必要) 6. 起立位の保持は不可能、座位保持は可能 7. 坐位の保持も不可能であり、常時臥床状態			
医療上の問題点				
【WISH 入力不要】				
医療機関名				
医療機関所在地				
医師の氏名				
電話番号 ( )				
記載年月日: 平成 年 月 日				

## 球脊髄性筋萎縮症 (SBMA) の診断基準

### 1. 主要項目

#### (1) 神経所見

- ① 球症状：舌の萎縮・線維束性収縮 (fasciculation)、構音障害、嚥下障害
- ② 下位運動ニューロン徴候：筋萎縮・筋力低下（顔面、四肢近位筋優位）、筋収縮時の著明な線維束性収縮
- ③ 手指振戦
- ④ 腱反射低下

#### (2) 臨床所見、検査所見

- ① 成人発症で緩徐に進行性である。
- ② 発症者は男性であり、同胞男性や母方家系の男性に家族歴を有する。
- ③ アンドロゲン不全症候（女性化乳房、睪丸萎縮、女性様皮膚変化など）を認める。
- ④ 針筋電図で高振幅電位などの神経原性変化を認める。

#### (3) 遺伝子診断

アンドロゲン受容体遺伝子における CAG リピートの異常伸長。

### 2. 鑑別診断

- (1) 頸椎症、椎間板ヘルニア、脊髄腫瘍、脊髄空洞症など脊髄の局所性病変によるもの。
- (2) 末梢神経疾患
- (3) 筋疾患
- (4) 筋萎縮性側索硬化症
- (5) 脊髄性筋萎縮症
- (6) 神経筋接合部疾患

### 3. 診断の判定

以下の A、B、C いずれかに該当するものを球脊髄性筋萎縮症と診断する。

- A. 1 (1) のうち、①または②を含む 2 項目以上を満たし、かつ 1 (2) ①から④のすべてを満たすもの。
- B. 1 (1) のうち、①または②を含む 2 項目以上を満たし、かつ 1 (3) を実施した場合には、それを満たすもの。
- C. A、B 両者を満たすもの。

#### 参考事項

- (1) 錐体路徴候、小脳症状はなく、自律神経障害もほとんど認められない。
- (2) 手指振戦、筋痙攣、構音障害が初発症状になることがある。
- (3) 血液生化学所見で、CK 高値、脂質高値、トランスアミナーゼ軽度上昇、耐糖能異常を認めることがある。
- (4) 末梢神経伝導速度検査で運動神経伝導速度はほぼ正常または低振幅筋活動電位、感覚神経活動電位は低振幅または誘発不能であることが多い。
- (5) 一般に筋生検で神経原性変化を認める。
- (6) 振動覚低下などの感覚障害を認めることがある。
- (7) 疾患名について bulbo-spinal muscular atrophy: BSMA、Kennedy 病、Kennedy-Alter-Sung 病と呼ばれることもある。

網かけ部分は患者または家族（代理人）が記入してから医師に提出して下さい。  
年月日の記載は西暦でも構いません。

球脊髄性筋萎縮症 臨床調査個人票 (1.新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生 年 月 日	1. 西暦 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日 生 (満 歳)
氏 名							
住 所	郵便番号		電 話 ( )	出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県		
初 診 年 月 日	1. 西暦 2. 昭和 年 月 日 3. 平成	保 険 種 別		1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 高			
身 体 障 害 者 帳 手 帳	1. あり (等級 級) 2. なし	介 護 認 定		1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし			
生 活 状 況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)						
受 診 状 況 (最近 6 か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( 回/ ヶ月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )						
発症と経過 (具体的に記述)							
【WISH入力不要】							
発 症 年 月 (球症状または筋力低下出現時)	西暦・昭和・平成 年 月 (満 歳)						
家 族 歴	1. あり (発症者: A. 同胞男性 B. 母方祖父 C. 母方叔父 D. 母方いとこ E. その他 ( )) 2. なし 3. 不明						
経 過	症状は進行性で 1. ある 2. ない						
現 症	1. 舌萎縮 1. あり 2. なし 2. 構音障害 1. あり 2. なし 3. 嚥下障害 1. あり 2. なし 4. 手指振戦 1. あり 2. なし 5. 腱反射低下 1. あり 2. なし 6. 下位運動ニューロン症候 (筋萎縮、筋力低下、線維束性収縮のいずれかを認める部位すべてを選択) 1. あり 2. なし (部位: A. 顔面 B. 舌 C. 上肢 D. 体幹 E. 下肢) 7. アンドロゲン不全症候 (認められるもの全てを選択) 1) 女性化乳房 1. あり 2. なし 2) その他 1. あり 2. なし (ありの場合内容→ )						
針 筋 電 図	1. 実施 (実施日: 西暦・昭和・平成 年 月 日) 2. 未実施 神経原性変化の所見 (長持続時間・高振幅電位など) 1. あり 2. なし (部位: 1. 脳神経領域 2. 頸部・上肢領域 3. 体幹領域 4. 腰部・下肢領域)						
遺 伝 子 検 査	1. アンドロゲン受容体遺伝子内の CAG リピート異常伸長あり 2. 未実施						
栄 養 と 呼 吸	1. 経管栄養 1. 経鼻胃管 2. 胃瘻・腸瘻 3. 未施行 (導入日: 西暦・昭和・平成 年 月 日) 2. 経静脈栄養 1. 施行 2. 未施行 (導入日: 西暦・昭和・平成 年 月 日) 3. 非侵襲的陽圧換気 (BiPAP 等) 1. 間欠的施行 2. 夜間に継続的に施行 3. 一日中施行 4. 未施行 (導入日: 西暦・昭和・平成 年 月 日) 4. 気管切開 1. 施行 2. 未施行 (導入日: 西暦・昭和・平成 年 月 日) 5. 気管切開+人工呼吸器 1. 装着 2. 未装着 (導入日: 西暦・昭和・平成 年 月 日)						
現 在 の 日 常 生 活 動 作 ( A D L )	言 語	1. 発話正常 2. 発話障害が認められる 3. 繰り返し聞くと意味が分かる 4. 声以外の伝達手段と発話を併用 5. 実用的発話の喪失			着 衣、身 の 周 り の 動 作	1. 正常にできる 2. 努力して、一人で完全にできる 3. 時折手助けまたは代わりの方法が必要 4. しばしば手助けが必要 5. 全面介助である	

現在の日常生活動作 (ADL)	唾液分泌	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常</li> <li>2. 口内の唾液はわずかだが、明らかに過剰(夜間はよだれが垂れることがある)</li> <li>3. 中等度に過剰な唾液(わずかによだれが垂れることがある)</li> <li>4. 顕著に過剰な唾液(よだれが垂れる)</li> <li>5. 著しいよだれ(絶えずティッシュやハンカチを必要とする)</li> </ol>	寝床での動作	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常</li> <li>2. 幾分遅く、ぎこちないが助けを必要としない</li> <li>3. 独りで寝返りをうったり、寝具を整えられるが非常に苦勞する</li> <li>4. 寝返りを始めることはできるが、独りで寝返りをうったり、寝具を整えることができない</li> <li>5. 自分ではどうすることもできない</li> </ol>
	嚥下	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常な食事習慣</li> <li>2. 初期の摂食障害、時に食物をつまらせる</li> <li>3. 形態をかえて食べる必要有(きざみ食等)</li> <li>4. 補助的な経管栄養または点滴を必要とする</li> <li>5. 全面的に経管栄養か点滴(経口摂取不可能)</li> </ol>	歩行・移動	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常</li> <li>2. やや歩行が困難</li> <li>3. 杖などの器物または人による介助歩行</li> <li>4. 歩行不可能(車椅子などで生活)</li> <li>5. 脚を動かすことができない(全介助移動)</li> </ol>
	書字	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常</li> <li>2. 遅いまたは書きなぐる(全単語が判読可能)</li> <li>3. 一部の単語が判読不可能</li> <li>4. ペンは握れるが、字を書けない</li> <li>5. ペンが握れない</li> </ol>	階段登り	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常</li> <li>2. 遅い</li> <li>3. 軽度の不安定または疲労</li> <li>4. 介助が必要</li> <li>5. 登れない</li> </ol>
	摂食動作(経管栄養の有無により1または2を記載)	<p>(1) 食事用具の使い方(経管栄養なし)</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常</li> <li>2. 幾分遅く、ぎこちないが、他人の助けを必要としない</li> <li>3. フォークは使えるが、はしは使えない</li> <li>4. 食物は誰かに切ってもらわなくてはならないが、何とかフォークまたはスプーンで食べる事ができる</li> <li>5. 誰かに食べさせてもらわなくてはいけない</li> </ol> <p>(2) 指先の動作(経管栄養実施患者の場合)</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常</li> <li>2. ぎこちないが全ての手先の作業ができる</li> <li>3. ボタンやファスナーを留めるのにある程度手助けが必要</li> <li>4. 看護者にわずかに面倒をかける</li> <li>5. 全く何もできない</li> </ol>	呼吸(3項目とも評価)	<p>(1) 呼吸困難</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. なし</li> <li>2. 歩行中に起こる</li> <li>3. 日常動作(食事、入浴、着替え)のいずれかで起こる</li> <li>4. 座位または臥位のいずれかで起こる</li> <li>5. 極めて困難で呼吸補助装置を考慮する</li> </ol> <p>(2) 起座呼吸</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. なし</li> <li>2. 息切れのため夜間の睡眠がやや困難</li> <li>3. 眠るのに支えとする枕が必要</li> <li>4. 座位でないとい眠れない</li> <li>5. 全く眠ることができない</li> </ol> <p>(3) 呼吸不全</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. なし</li> <li>2. 間欠的に呼吸補助装置(bipap)が必要</li> <li>3. 夜間に継続的に呼吸補助装置(bipap)が必要</li> <li>4. 1日中呼吸補助装置(bipap)が必要</li> <li>5. 挿管または気管切開による人工呼吸が必要</li> </ol>
重症度分類	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 階段昇降可能(手すりは不要)</li> <li>2. 階段昇降に手すりを要するが、平地は独歩可能</li> <li>3. 歩行時に杖などの補助具を要する</li> <li>4. 外出時に多くの場合、車いすを要する</li> <li>5. 屋内での移動に介助者を要し、ほぼ寝たきり</li> </ol>			
医療上の問題点				
【WISH入力不要】				
医療機関名				
医療機関所在地				
医師の氏名				
				
電話番号 ( )				
記載年月日: 西暦・平成 年 月 日				

網かけ部分は患者または家族（代理人）が記入してから医師に提出して下さい。  
年月日の記載は西暦でも構いません。

球脊髄性筋萎縮症 臨床調査個人票 (2.更新)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生 年 月 日	1. 西暦 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日 生 (満 歳)
氏 名	郵便番号		電 話 ( )	出 生 都 道 府 県	発 病 時 在 住 都 道 府 県		
住 所	1. 西暦 2. 昭和 年 月 日 3. 平成		保 険 種 別	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 高			
身体障害者 手 帳	1. あり (等級 ____ 級) 2. なし		介 護 認 定	1. 要介護 (要介護度 ____ ) 2. 要支援 3. なし			
生 活 状 況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( ____ )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)						初回認定年月
							1. 西暦 年 月 2. 平成
受 診 状 況 (最近 1 年)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( ____ 回 / ____ ヶ月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( ____ )						
治療と経過 (前回申請からの変化を中心に具体的に記述)							
【WISH入力不要】							
発 症 年 月 (球症状または筋力低下出現時)	西暦・昭和・平成 ____ 年 ____ 月 (満 ____ 歳)						
家 族 歴	1. あり (発症者: A. 同胞男性 B. 母方祖父 C. 母方叔父 D. 母方いとこ E. その他 ( ____ )) 2. なし 3. 不明						
現 症	1. 舌萎縮 1. あり 2. なし 2. 構音障害 1. あり 2. なし 3. 嚥下障害 1. あり 2. なし 4. 手指振戦 1. あり 2. なし 5. 腱反射低下 1. あり 2. なし 6. 下位運動ニューロン症候 (筋萎縮、筋力低下、線維束性収縮のいずれかを認める部位すべてを選択) 1. あり 2. なし (部位: A. 顔面 B. 舌 C. 上肢 D. 体幹 E. 下肢) 7. アンドロゲン不全症候 (認められるもの全てを選択) 1) 女性化乳房 1. あり 2. なし 2) その他 1. あり 2. なし (ありの場合内容→ ____ )						
遺 伝 子 検 査	1. アンドロゲン受容体遺伝子内の CAG リピート異常伸長あり 2. 未実施						
栄 養 と 呼 吸	1. 経管栄養 1. 経鼻胃管 2. 胃瘻・腸瘻 3. 未施行 (導入日: 西暦・昭和・平成 ____ 年 ____ 月 ____ 日) 2. 経静脈栄養 1. 施行 2. 未施行 (導入日: 西暦・昭和・平成 ____ 年 ____ 月 ____ 日) 3. 非侵襲的陽圧換気 (BiPAP等) 1. 間欠的施行 2. 夜間に継続的に施行 3. 一日中施行 4. 未施行 (導入日: 西暦・昭和・平成 ____ 年 ____ 月 ____ 日) 4. 気管切開 1. 施行 2. 未施行 (導入日: 西暦・昭和・平成 ____ 年 ____ 月 ____ 日) 5. 気管切開+人工呼吸器 1. 装着 2. 未装着 (導入日: 西暦・昭和・平成 ____ 年 ____ 月 ____ 日)						
現 在 の 日 常 生 活 動 作 ( A D L )	言 語	1. 発話正常 2. 発話障害が認められる 3. 繰り返して聞くと意味が分かる 4. 声以外の伝達手段と発話を併用 5. 実用的発話の喪失			着 衣、 身 体 周 り の 動 作	1. 正常にできる 2. 努力して、一人で完全にできる 3. 時折手助けまたは代わりの方法が必要 4. しばしば手助けが必要 5. 全面介助である	
	唾 液 分 泌	1. 正常 2. 口内の唾液はわずかだが、明らかに過剰 (夜間はよだれが垂れることがある) 3. 中等度に過剰な唾液 (わずかによだれが垂れることがある) 4. 顕著に過剰な唾液 (よだれが垂れる) 5. 著しいよだれ (絶えずティッシュやハンカチを必要とする)			寝 床 中 の 動 作	1. 正常 2. 幾分遅く、ぎこちないが助けを必要としない 3. 独りで寝返りをうったり、寝具を整えられるが非常に苦勞する 4. 寝返りを始めることはできるが、独りで寝返りをうったり、寝具を整えることができない 5. 自分ではどうすることもできない	

現在の日常生活動作 (ADL)	嚥下	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常な食事習慣</li> <li>2. 初期の摂食障害、時に食物をつまらせる</li> <li>3. 形態をかえて食べる必要有 (きざみ食等)</li> <li>4. 補助的な経管栄養または点滴を必要とする</li> <li>5. 全面的に経管栄養か点滴 (経口摂取不可能)</li> </ol>	歩行・移動	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常</li> <li>2. やや歩行が困難</li> <li>3. 杖などの器物または人による介助歩行</li> <li>4. 歩行不可能(車椅子などで生活)</li> <li>5. 足を動かすことができない (全介助移動)</li> </ol>
	書字	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常</li> <li>2. 遅いまたは書きなぐる (全単語が判読可能)</li> <li>3. 一部の単語が判読不可能</li> <li>4. ペンは握れるが、字を書けない</li> <li>5. ペンが握れない</li> </ol>	階段登り	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常</li> <li>2. 遅い</li> <li>3. 軽度の不安定または疲労</li> <li>4. 介助が必要</li> <li>5. 登れない</li> </ol>
	摂食動作 (経管栄養の有無により1または2を記載)	<p>(1) 食事用具の使い方 (経管栄養なし)</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常</li> <li>2. 幾分遅く、ぎこちないが、他人の助けを必要としない</li> <li>3. フォークは使えるが、はしは使えない</li> <li>4. 食物は誰かに切ってもらわなくてはならないが、何とかフォークまたはスプーンで食べる事ができる</li> <li>5. 誰かに食べさせてもらわなくてはいけない</li> </ol> <p>(2) 指先の動作 (経管栄養実施患者の場合)</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 正常</li> <li>2. ぎこちないが全ての手先の作業ができる</li> <li>3. ボタンやファスナーを留めるのにある程度手助けが必要</li> <li>4. 看護者にわずかに面倒をかける</li> <li>5. 全く何もできない</li> </ol>	呼吸 (3項目とも評価)	<p>(1) 呼吸困難</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. なし</li> <li>2. 歩行中に起こる</li> <li>3. 日常動作 (食事、入浴、着替え) のいずれかで起こる</li> <li>4. 座位または臥位のいずれかで起こる</li> <li>5. 極めて困難で呼吸補助装置を考慮する</li> </ol> <p>(2) 起座呼吸</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. なし</li> <li>2. 息切れのため夜間の睡眠がやや困難</li> <li>3. 眠るのに支えとする枕が必要</li> <li>4. 座位でないと眠れない</li> <li>5. 全く眠ることができない</li> </ol> <p>(3) 呼吸不全</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. なし</li> <li>2. 間欠的に呼吸補助装置 (bipap) が必要</li> <li>3. 夜間に継続的に呼吸補助装置 (bipap) が必要</li> <li>4. 1日中呼吸補助装置 (bipap) が必要</li> <li>5. 挿管または気管切開による人工呼吸が必要</li> </ol>
重症度分類	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 階段昇降可能 (手すりは不要)</li> <li>2. 階段昇降に手すりを要するが、平地は独歩可能</li> <li>3. 歩行時に杖などの補助具を要する</li> <li>4. 外出時に多くの場合、車いすを要する</li> <li>5. 屋内での移動に介助者を要し、ほぼ寝たきり</li> </ol>			
医療上の問題点				
【WISH入力不要】				
医療機関名				
医療機関所在地				
医師の氏名				
電話番号 ( )				
記載年月日：西暦・平成 年 月 日				

## 慢性炎症性脱髄性多発神経炎

### 1. 主要項目

#### (1) 発症と経過

- ① 2ヶ月以上の経過の、寛解・増悪を繰り返すか、慢性進行性の経過をとる多発ニューロパチーである。
- ② 当該患者の多発ニューロパチーを説明できる明らかな基礎疾患、薬物使用、毒物への曝露がなく、類似疾患の遺伝歴がない。

#### (2) 検査所見

- ① 末梢神経伝導検査で、2本以上の運動神経において、脱髄を示唆する所見を示す。※注1
- ② 脳脊髄液検査で、蛋白増加をみとめ、細胞数は10/mm<sup>3</sup>未満である。
- ③ 免疫グロブリン大量療法、副腎皮質ステロイド薬、血液浄化療法、その他の免疫療法などにより改善を示した病歴がある。
- ④ MRIで神経根あるいは馬尾の肥厚または造影所見がある。
- ⑤ 末梢神経生検で脱髄を示唆する所見がある。

### 2. 鑑別診断

#### (1) 全身性疾患等による末梢神経障害：

糖尿病、アミロイドーシス、膠原病、血管炎、悪性腫瘍、多発性骨髄腫、中枢神経系脱髄疾患、HIV感染症、サルコイドーシス

- (2) 末梢神経障害を起こす薬物への曝露
- (3) 末梢神経障害を起こす毒物への曝露
- (4) 末梢神経障害を起こす遺伝性疾患

### 3. 診断の判定

- (1) ①②ならびに(2)①のすべてを満たし、(2)②から⑤のうちいずれか1つを満たすもの。

注1. 2本以上の運動神経で、脱髄を示唆する所見(①伝導速度の低下、②伝導ブロックまたは時間的分散の存在、③遠位潜時の延長、④F波欠如または最短潜時の延長の少なくともひとつ)がみられることを記載した神経伝導検査レポートまたはそれと同内容の文書の写し(判読医の氏名の記入されたもの)を添付すること

慢性炎症性脱髄性多発神経炎 臨床調査個人票 (1. 新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日 (満 歳)																																				
氏 名	郵便番号		出生 都道府県		発病時在住 都道府県																																						
住 所	電話 ( )																																										
発病 年月日	1. 昭和 年 月 日 2. 平成 (満 歳)	初診 年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保険種別	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 高																																					
身体障害者 手帳	1. あり (等級 _____ 級) 2. なし	介護認定	1. 要介護 (要介護度 _____) 2. 要支援 3. なし																																								
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)																																										
受診状況 (最近6ヶ月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( ____/月) 4. 往診あり 5. 入院通院なし 6. その他 ( )																																										
A. 病型	1. 運動優位型ニューロパチー 2. 感覚優位型ニューロパチー 3. 多巣性運動ニューロパチー																																										
B. 発症と経過	進行形式 1. 再発寛解性 (初発を0回として、今回の再発回数 _____ 回) 2. 慢性進行性 発症から症状のピークまでの期間 1. 2ヶ月以内 2. 2-6ヶ月 3. 6-12ヶ月 4. 12ヶ月以上 (慢性進行性を含む) (以下に具体的な経過を記入してください)																																										
C. 神経学的 所見	<table border="0"> <tr> <td>筋力低下</td> <td>1. 無</td> <td>2. 有</td> <td>(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)</td> </tr> <tr> <td>筋萎縮</td> <td>1. 無</td> <td>2. 有</td> <td>(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢)</td> </tr> <tr> <td>感覚鈍麻・消失</td> <td>1. 無</td> <td>2. 有</td> <td>(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)</td> </tr> <tr> <td>異常感覚</td> <td>1. 無</td> <td>2. 有</td> <td>(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)</td> </tr> <tr> <td>疼痛性感覚障害</td> <td>1. 無</td> <td>2. 有</td> <td>(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)</td> </tr> <tr> <td>腱反射低下・消失</td> <td>1. 無</td> <td>2. 有</td> <td>(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢)</td> </tr> <tr> <td>感覚性運動失調</td> <td>1. 無</td> <td>2. 有</td> <td>(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、体幹)</td> </tr> <tr> <td>自律神経症状</td> <td>1. 無</td> <td>2. 有</td> <td>(発汗異常、瞳孔異常、排尿・排便障害、その他 ( ))</td> </tr> <tr> <td>呼吸障害</td> <td>1. 無</td> <td>2. 有</td> <td>(NIPPV、気管切開、TPPV、その他 ( ))</td> </tr> </table>							筋力低下	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)	筋萎縮	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢)	感覚鈍麻・消失	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)	異常感覚	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)	疼痛性感覚障害	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)	腱反射低下・消失	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢)	感覚性運動失調	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、体幹)	自律神経症状	1. 無	2. 有	(発汗異常、瞳孔異常、排尿・排便障害、その他 ( ))	呼吸障害	1. 無	2. 有	(NIPPV、気管切開、TPPV、その他 ( ))
筋力低下	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)																																								
筋萎縮	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢)																																								
感覚鈍麻・消失	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)																																								
異常感覚	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)																																								
疼痛性感覚障害	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)																																								
腱反射低下・消失	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢)																																								
感覚性運動失調	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、体幹)																																								
自律神経症状	1. 無	2. 有	(発汗異常、瞳孔異常、排尿・排便障害、その他 ( ))																																								
呼吸障害	1. 無	2. 有	(NIPPV、気管切開、TPPV、その他 ( ))																																								
D. 最重症時の 運動機能	<p>以下の行為の可否を確認し、0-5段階であてはまるものを一つ選択してください。</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>項目</th> <th colspan="2">可 否</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>・髪をとく、または洗髪</td> <td>可</td> <td>不可</td> </tr> <tr> <td>・ナイフとフォーク、スプーンの使用</td> <td>可</td> <td>不可</td> </tr> <tr> <td>・硬貨をつまむ</td> <td>可</td> <td>不可</td> </tr> <tr> <td>・ボタンやジッパーの使用</td> <td>可</td> <td>不可</td> </tr> </tbody> </table> <p>上肢</p> <p>0. 正常 (上肢運動に支障なし)</p> <p>1. 片側または両側の障害は、上記の行為に影響しない</p> <p>2. 片側または両側の障害は、上記の行為に影響するが、行為自体は可能</p> <p>3. 片側または両側の障害により、上記のうち1つまたは2つの項目が不可能</p> <p>4. 片側または両側の障害により、上記のうち3つまたはすべての項目が不可能</p> <p>5. 目的のある自動運動は不可能</p> <p>下肢</p> <p>0. 正常 (歩行に支障なし)</p> <p>1. 障害はあるが、独歩で外出が可能</p> <p>2. 外出には片側のサポート (杖、松葉杖、介助) が必要だが、歩行は可能</p> <p>3. 外出には両側のサポート (杖、松葉杖、介助) が必要だが、歩行は可能</p> <p>4. 外出には車いすを用いるが、介助があれば立位保持や数歩の歩行は可能</p> <p>5. 移動は車いすに限定され、介助があっても立位保持や数歩の歩行は不可能</p>							項目	可 否		・髪をとく、または洗髪	可	不可	・ナイフとフォーク、スプーンの使用	可	不可	・硬貨をつまむ	可	不可	・ボタンやジッパーの使用	可	不可																					
項目	可 否																																										
・髪をとく、または洗髪	可	不可																																									
・ナイフとフォーク、スプーンの使用	可	不可																																									
・硬貨をつまむ	可	不可																																									
・ボタンやジッパーの使用	可	不可																																									

E. 検査所見 (6ヶ月以内)	1. 血液生化学所見 平成 年 月 日	HbA1c _____ % CRP _____ mg/dl 単クローン (M) 蛋白 (免疫電気泳動) (1. あり 2. なし 3. 未検)													
	2. 髄液所見 平成 年 月 日	1. 検査あり (蛋白 _____ mg/dl 細胞数 _____ /mm <sup>3</sup> ) 2. 未検													
	3. MRI 神経根・馬尾造影所見 平成 年 月 日	1. 施行 (A. 造影所見あり B. 造影所見なし) 2. 未検													
	4. 神経生検所見 平成 年 月 日	1. 施行 (A. 周膜下浮腫 B. 節性脱髄 C. 有髄線維脱落 D. Onion-bulb) 2. 未検													
	5. 神経伝導検査 平成 年 月 日														
		伝導速度 (m/s)	遠位潜時 (ms)	振幅	伝導 ブロック	時間的 分散									
1. 正中: median (左、右/運動)				mV	+, -	+, -									
2. 尺骨: ulnar (左、右/運動)				mV	+, -	+, -									
3. 脛骨: tibial (左、右/運動)				mV	+, -	+, -									
4. 腓腹: sural (左、右/感覚)				μV	/										
5. _____ (左、右/運動・感覚)					+, -	+, -									
F. 鑑別診断	①全身性疾患等による末梢神経障害 糖尿病 (有・無) アミロイドーシス (有・無) 膠原病 (有・無) 血管炎 (有・無) 悪性腫瘍 (有・無) 多発性骨髄腫 (有・無) 中枢神経系脱髄疾患 (有・無) HIV 感染症 (有・無・未検) サルコイドーシス (有・無) ②末梢神経障害を起こす薬物への曝露 (有・無・不明) 有の場合 → 薬剤名 _____ ③末梢神経障害を起こす毒物への曝露 (有・無・不明) 有の場合 → 毒物名 _____ ④末梢神経障害を起こす遺伝性疾患 (有・無・不明) 有の場合 → 続柄 _____ 疾患名 _____ ⑤その他の疾患による末梢神経障害 (鑑別できる・鑑別できない)														
G. 治療	治療法	使用の有無		客観的な効果											
	1. 副腎皮質 ステロイド薬	1. 経口 ( ) mg/日 3. 未使用	2. パルス	1. 改善 2. 不変 3. 増悪 4. 不明											
	2. 免疫グロブリン 大量療法	1. 使用 ( ) クール	2. 未使用	1. 改善 2. 不変 3. 増悪 4. 不明											
	3. 血液浄化療法	1. 使用 (A. 血漿交換 B. 免疫吸着) 2. 未使用		1. 改善 2. 不変 3. 増悪 4. 不明											
	4. その他	1. 使用 ( )	2. 未使用	1. 改善 2. 不変 3. 増悪 4. 不明											
H. 治療後の 運動機能	D. 最重症時の運動機能の項を参考にしてください														
	上肢	0	1	2	3	4	5	下肢	0	1	2	3	4	5	
I. 医師の 意見															
医療機関所在地										記載年月日:					
医療機関名										平成	年	月	日		
医師の氏名										印					
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)															
症状が悪化したことを医師が確認した年月日										平成	年	月	日		
特定疾患登録者証交付年月日										平成	年	月	日		

慢性炎症性脱髄性多発神経炎 臨床調査個人票 (2.更新)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日生 (満 歳)
氏 名							
住 所	郵便番号			出生 都道府県		発病時在住 都道府県	
	電話 ( )						
発病 年月日	1. 昭和 年 月 日 2. 平成 (満 歳)	初診 年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日		保険種別	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 高
身体障害者 手帳	1. あり (等級 ____ 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ____ ) 2. 要支援 3. なし			
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (____)) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)						初回認定年月 平成 年 月
受診状況 (最近6ヶ月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( ____ /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 (____)						
A. 病型	1. 運動優位型ニューロパチー 2. 感覚優位型ニューロパチー 3. 多巣性運動ニューロパチー						
B. 発症と経過	進行形式 1. 再発寛解性 (初発を0回として、今回の再発回数 ____ 回) 2. 慢性進行性 (以下にこの1年間の具体的な経過を記入してください)						
C. 神経学的 所見	筋力低下	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)			
	筋萎縮	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢)			
	感覚鈍麻・消失	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)			
	異常感覚	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)			
	疼痛性感覚障害	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、脳神経領域)			
	腱反射低下・消失	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢)			
	感覚性運動失調	1. 無	2. 有	(右上肢、右下肢、左上肢、左下肢、体幹)			
	自律神経症状	1. 無	2. 有	(発汗異常、瞳孔異常、排尿・排便障害、その他 (____))			
	呼吸障害	1. 無	2. 有	(NIPPV、気管切開、TPPV、その他 (____))			
D. 運動機能	以下の行為の可否を確認し、0-5段階ではまるもの一つ選択してください。						
	項目						可 否
	・髪をとく、または洗髪						可 不可
	・ナイフとフォーク、スプーンの使用						可 不可
	・硬貨をつまむ						可 不可
	・ボタンやジッパーの使用						可 不可
上肢	0. 正常 (上肢運動に支障なし) 1. 片側または両側の障害は、上記の行為に影響しない 2. 片側または両側の障害は、上記の行為に影響するが、行為自体は可能 3. 片側または両側の障害により、上記のうち1つまたは2つの項目が不可能 4. 片側または両側の障害により、上記のうち3つまたはすべての項目が不可能 5. 目的のある自動運動は不可能						
下肢	0. 正常 (歩行に支障なし) 1. 障害はあるが、独歩で外出が可能 2. 外出には片側のサポート (杖、松葉杖、介助) が必要だが、歩行は可能 3. 外出には両側のサポート (杖、松葉杖、介助) が必要だが、歩行は可能 4. 外出には車いすを用いるが、介助があれば立位保持や数歩の歩行は可能 5. 移動は車いすに限定され、介助があっても立位保持や数歩の歩行は不可能						

E. 治療と効果 (この1年について記入してください)	治療法	使用の有無	効果 (E. 運動機能の項を参考にしてください)
	1. 副腎皮質ステロイド薬	1. 経口 ( ) mg/日 2. パルス 3. 未使用	1. 改善 2. 不変 3. 増悪 4. 不明
	2. 免疫グロブリン大量療法	1. 使用 ( ) クール 2. 未使用	1. 改善 2. 不変 3. 増悪 4. 不明
	3. 血液浄化療法	1. 使用 (A. 血漿交換 B. 免疫吸着) 2. 未使用	1. 改善 2. 不変 3. 増悪 4. 不明
	4. その他	1. 使用 ( ) 2. 未使用	1. 改善 2. 不変 3. 増悪 4. 不明

H. 医師の意見

医療機関所在地

医療機関名

医師の氏名

印 記載年月日：平成 年 月 日

## 肥大型心筋症の認定基準

【基本病態】肥大型心筋症は、不均一な心肥大に基づく左室拡張能低下を基本病態とする疾患群である。また、拡張相肥大型心筋症は、心筋収縮不全と左室内腔の拡張が肥大型心筋症から移行した事が確認されたものをいう。

- 【分類】 a) 非閉塞性肥大型心筋症  
b) 閉塞性肥大型心筋症  
c) 心室中部閉塞性心筋症  
d) 心尖部肥大型心筋症  
e) 拡張相肥大型心筋症

### 【肥大型心筋症の診断基準】

肥大型心筋症診断における最も有用な検査は、(1) 心臓超音波検査などの画像診断による所見である。(1)の検査結果に加えて、(2) 高血圧性心疾患などの鑑別すべき疾患との鑑別診断を行うことは必須である。また、(3) 心筋生検による所見、(4) 家族性発生の確認、(5) 遺伝子診断が確定診断に有用である。

おのおのの条件を以下に記載する。

(1) 心臓超音波検査などの画像診断による下記の所見

- a) 非閉塞性肥大型心筋症  
心室中隔の肥大所見、非対称性中隔肥厚（拡張期の心室中隔厚/後壁厚 $\geq 1.3$ ）など心筋の限局性肥大。
- b) 閉塞性肥大型心筋症  
左室流出路狭窄所見、僧帽弁エコーの収縮期前方運動
- c) 心室中部閉塞性心筋症  
左室中部狭窄所見
- d) 心尖部肥大型心筋症  
心尖部肥大所見
- e) 拡張相肥大型心筋症  
心筋収縮不全と左室内腔の拡張を認め、肥大型心筋症からの移行が確認されたもの

(2) 鑑別診断

高血圧性心疾患、心臓弁膜疾患、先天性心奇形などの除外診断

鑑別すべき疾患として、  
高血圧性心疾患、心臓弁膜疾患、先天性心疾患、虚血性心疾患、内分泌性心疾患、貧血、肺性心、

さらに、特定心筋疾患（二次性心筋疾患）：①アルコール性心疾患、産褥心、原発性心内膜線維弾性症、②心筋炎、③神経・筋疾患に伴う心筋疾患、④結合組織病に伴う心筋疾患、⑤栄養性心疾患（脚気心など）、⑥代謝性疾患に伴う心筋疾患（Fabry病、ヘモクロマトーシス、Pompe病、Herler症候群、Hunter症候群など）、⑦その他（アミロイドーシス、サルコイドーシスなど）

(3) 心筋生検による下記の所見

肥大心筋細胞の存在、心筋細胞の錯綜配列の存在

#### (4) 家族歴

家族性発生を認める

#### (5) 遺伝子診断

心筋βミオシン重鎖遺伝子、心筋トロポニン遺伝子、心筋ミオシン結合蛋白C遺伝子などの遺伝子異常

#### 【診断のための参考事項】

- (1) 自覚症状：無症状のことも多いが、動悸、呼吸困難、胸部圧迫感、胸痛、易疲労感、浮腫など。めまい・失神が出現することもある。
- (2) 心電図：ST・T波異常、左室側高電位、異常Q波、脚ブロック、不整脈（上室性、心室性の頻脈性不整脈、徐脈性不整脈）など。QRS幅の延長やR波の減高等も伴うことがある。
- (3) 聴診：Ⅲ音、Ⅳ音、収縮期雑音
- (4) 生化学所見：心筋逸脱酵素（CKやLDH等）や心筋利尿ペプチド（ANP, proBNP）が持続的に上昇することがある。
- (5) 心エコー図  
心室中隔の肥大、非対称性中隔肥厚（拡張期の心室中隔厚/後壁厚 $\geq 1.3$ ）など心筋の限局性肥大。左室拡張能障害（左室流入血流速波形での拡張障害パターン、僧帽弁輪部拡張早期運動速度の低下）。  
閉塞性肥大型心筋症では、僧帽弁エコーの収縮期前方運動、左室流出路狭窄を認める。  
その他、左室中部狭窄、右室流出路狭窄などを呈する場合がある。  
拡張相肥大型心筋症では、左室径・腔の拡大、左室駆出分画の低下、びまん性左室壁運動の低下を認める。  
ただし、心エコー図での評価が十分に得られない場合は、左室造影やMRI、CT、心筋シンチグラフィなどで代替しても可とする。
- (6) 心臓カテーテル検査：  
＜冠動脈造影＞通常冠動脈病変を認めない。  
＜左室造影＞心室中隔、左室壁の肥厚、心尖部肥大など。  
＜圧測定＞左室拡張末期圧上昇、左室一大動脈間圧較差（閉塞性）、Brockenbrough現象。
- (7) 心筋生検：肥大心筋細胞、心筋細胞の錯綜配列など。
- (8) 家族歴：しばしば家族性（遺伝性）発生を示す。血液や手術材料による遺伝子診断が、有用である。
- (9) 拡張相肥大型心筋症では、拡張相肥大型心筋症の左室壁厚については、減少するもの、肥大を残すもの、非対称性中隔肥大を認めるものなど様々であるが、過去に肥大型心筋症の診断根拠（心エコー所見など）があることが必要である。

#### 【申請のための留意事項】

- 1 新規申請時には、  
12誘導心電図（図中にキャリブレーションまたはスケールが表示されていること）  
および心エコー図（実画像またはレポートのコピー）により診断に必要十分な所見が呈示されていることの提出が必須である。
- 2 心エコー図で画像評価が十分に得られない場合は、左室造影やMRI、CT、心筋シンチグラフィなどでの代替も可とする。
- 3 新規申請に際しては、心筋炎や特定心筋疾患（二次性心筋疾患）との鑑別のために、心内膜下心筋生検を施行することが望ましい。また、冠動脈疾患の除外が必要な場合には冠動脈造影または冠動脈CTが必須である。
- 4 申請・更新時は、下記の大項目を一つ以上満たすこととする。

大項目① 心不全や不整脈治療（ICD 植込みなど）による入院歴を有する

大項目② 心不全の存在

心不全症状 NYHA II 度以上かつ [ (推定 Mets 6 以下) or (peak V02<20) ]

大項目③ 突然死もしくは心不全のハイリスク因子を一つ以上有する

- 1) 致死性不整脈の存在
- 2) 失神・心停止の既往
- 3) 肥大型心筋症による突然死もしくは心不全の家族歴を有する
- 4) 運動負荷\*に伴う血圧低下(血圧上昇 25mmHg 未満；対象は40歳未満)
- 5) 著明な左室肥大(最大壁厚 $\geq$ 30mm)
- 6) 左室流出路圧較差が 50mmHg を超える場合などの血行動態の高度の異常
- 7) 遺伝子診断で予後不良とされる変異を有する
- 8) 拡張相に移行した症例

\*運動負荷を行う場合には危険を伴う症例もあるため注意を要する

本認定基準は、肥大型心筋症の診療に関するガイドライン（2007年改訂版 日本循環器学会）などをもとに作成している。診断技術の進歩とともに、認定基準が変更されることがある。

肥大型心筋症個人票 臨床個人調査票

(1. 新規)

ふりがな 氏名			性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年 月日	<input type="checkbox"/> 明 <input type="checkbox"/> 大 <input type="checkbox"/> 昭 <input type="checkbox"/> 平 年 月 日 (満 歳)
住所	郵便番号	電話	出生 都道府県		発病時在住 都道府県	
発病年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成 年 月 日	初診年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成 年 月 日	保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高	
身体障害者 手帳	<input type="checkbox"/> あり (等級 級) <input type="checkbox"/> なし		介護認定	<input type="checkbox"/> 要介護 (要介護度 ) <input type="checkbox"/> 要支援 <input type="checkbox"/> なし		
現在の 生活状況	社会活動 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 就学 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> 在宅療養 <input type="checkbox"/> 入院 <input type="checkbox"/> 入所 <input type="checkbox"/> その他 ( ) 日常生活 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 不自由だが独力で可能 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全面介助					
最近6カ月の 受診状況	<input type="checkbox"/> 主に入院 <input type="checkbox"/> 入院と通院半々 <input type="checkbox"/> 主に通院 ( 回/月 ) <input type="checkbox"/> 入通院なし <input type="checkbox"/> その他 ( )					
発症と経過	(具体的に記入)  <p style="text-align: right;">【WISH入力不要】</p>					
既往歴	<input type="checkbox"/> 心筋炎 <input type="checkbox"/> 狭心症・心筋梗塞 <input type="checkbox"/> 弁膜疾患 <input type="checkbox"/> 先天性疾患 <input type="checkbox"/> 糖尿病 <input type="checkbox"/> 高血圧 (未治療時血圧: ____ / ____ mmHg, 罹病期間: ____ 年間) <input type="checkbox"/> その他 ( ) <input type="checkbox"/> なし					
家族歴	(心疾患、突然死を中心に) <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし					
現病歴	(1) 発症時期 <input type="checkbox"/> 6ヵ月未満 <input type="checkbox"/> 1年未満 <input type="checkbox"/> 5年未満 <input type="checkbox"/> 10年未満 <input type="checkbox"/> 10年以上前 <input type="checkbox"/> 不明 (2) 初発症状 <input type="checkbox"/> 呼吸困難 <input type="checkbox"/> 全身倦怠感 <input type="checkbox"/> 胸痛・胸部圧迫感 <input type="checkbox"/> 動悸 <input type="checkbox"/> 失神 <input type="checkbox"/> その他 ( ) <input type="checkbox"/> なし (3) 現在の主症状 <input type="checkbox"/> 呼吸困難 <input type="checkbox"/> 全身倦怠感 <input type="checkbox"/> 胸痛・胸部圧迫感 <input type="checkbox"/> 動悸 <input type="checkbox"/> 失神 <input type="checkbox"/> その他 ( ) <input type="checkbox"/> なし					
検査所見	<p>1. 身体所見 (実施日 年 月 日)</p> 血圧 ____ / ____ mmHg, 脈拍 ____ /分, 不整脈 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし, 呼吸数 ____ /分 頸動脈拡張 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし, 肝腫大 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし, 浮腫 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし III音 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし, IV音 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし, 心雑音 <input type="checkbox"/> あり (収縮期 <input type="checkbox"/> 拡張期) <input type="checkbox"/> なし 肺ラ音 <input type="checkbox"/> あり (乾性 <input type="checkbox"/> 湿性) <input type="checkbox"/> なし NYHA心機能分類 <input type="checkbox"/> I <input type="checkbox"/> IIa <input type="checkbox"/> IIb <input type="checkbox"/> III <input type="checkbox"/> IV					
	<p>2. 胸部X線 (実施日 年 月 日) 心胸比 ____ %                  うっ血像 <input type="checkbox"/>あり <input type="checkbox"/>なし, 胸水 <input type="checkbox"/>あり <input type="checkbox"/>なし, その他 ( )</p>					
	<p>3. 心電図 (実施日 年 月 日)</p> 洞調律 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし, 心拍数 ____ /分 心房細動 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし, 心房粗動 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 心室期外収縮 <input type="checkbox"/> あり (Lown 度) <input type="checkbox"/> なし, 心室頻拍 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 伝導異常 <input type="checkbox"/> SSS <input type="checkbox"/> I度房室ブロック <input type="checkbox"/> II度房室ブロック <input type="checkbox"/> III度房室ブロック <input type="checkbox"/> 右脚ブロック <input type="checkbox"/> 左脚ブロック <input type="checkbox"/> 心室内伝導障害 PQ時間 ____ msec, QRS時間 ____ msec, QT時間 ____ msec 異常Q波 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし, SV <sub>1</sub> ( ____ mV) +RV <sub>5</sub> ( ____ mV) = ____ mV ST低下 <input type="checkbox"/> あり (最大誘導, 電位 ____ mV) <input type="checkbox"/> なし 巨大陰性T波 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし その他の所見 ( )					
	<p>4. 心エコー図 (実施日 年 月 日)</p> 検査時の調律 ( ) 心拍数 ____ /分 左室内径 LVDd ____ mm, LVDs ____ mm, 左室駆出分画 ____ % 左室壁厚 IVS ____ mm, PWT ____ mm, 最大壁厚 ____ mm (部位 ) 左房径 ____ mm, 右室径 ____ mm, 下大静脈径 ____ mm 局所壁運動低下 <input type="checkbox"/> あり (部位: ) <input type="checkbox"/> なし 狭窄部位 <input type="checkbox"/> あり (部位: <input type="checkbox"/> 左室流出路 <input type="checkbox"/> 左室中部 <input type="checkbox"/> 右室流出路) <input type="checkbox"/> なし 心嚢液貯留 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 僧帽弁逆流 ____ 度, 三尖弁逆流速度から求めた右室右房間圧較差 ____ mmHg 僧帽弁流入波形 E ____ cm/s, A ____ cm/s, DcT ____ ms, 組織ドプラ法: E' ____ cm/s その他異常所見 <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし					
	<p>5. 心臓カテーテル検査 (実施日 年 月 日)</p>					

	左室造影所見 壁運動低下 <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし 左室駆出分画 _____ % 冠動脈造影所見 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 ( ) 左室圧 _____ / _____ (拡張末期圧) mmHg 大動脈圧 _____ / _____ (平均) mmHg 右室圧 _____ / _____ (拡張末期圧) mmHg 肺動脈圧 _____ / _____ (平均) mmHg 肺動脈楔入圧 _____ mmHg 心拍出量 CO:CI _____ L/min: _____ L/min/m <sup>2</sup> 右房圧 _____ mmHg 心内膜下生検 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 ( <input type="checkbox"/> 心筋肥大 <input type="checkbox"/> 錯綜配列 <input type="checkbox"/> その他 ( )																										
6. MRI/CT (実施日 _____ 年 月 日)	壁運動低下 <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし 左室駆出分画 _____ % その他異常所見 ( )																										
7. シンチグラム (実施日 _____ 年 月 日) 核種 ( )	壁運動低下 <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし 左室駆出分画 _____ % その他異常所見 ( )																										
8. 運動耐容能検査 (実施日 _____ 年 月 日)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 ( ) peak VO <sub>2</sub> _____ ml/min/kg																										
9. 血液検査 (実施日 _____ 年 月 日)	WBC _____ /mm <sup>3</sup> RBC _____ ×10 <sup>4</sup> /mm <sup>3</sup> Hb _____ g/dl      Ht _____ % TP _____ g/dl      Alb _____ g/dl      AST _____ IU/l      ALT _____ IU/l ALP _____ IU/l      LDH _____ IU/l      CK _____ IU/l      BUN _____ mg/dl Cr _____ mg/dl      UA _____ mg/dl      Na _____ mEq/l      K _____ mEq/l Cl _____ mEq/l      BS _____ mg/dl      CRP _____ mg/dl      BNP _____ pg/ml																										
遺伝子診断	遺伝子診断の有無 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり (実施日 _____ 年 月 日) 異常遺伝子名 ( )																										
鑑別診断	<table style="width:100%; border:none;"> <tr> <td style="width:50%; border:none;">① 虚血性心疾患</td> <td style="width:25%; border:none;"><input type="checkbox"/>できる</td> <td style="width:25%; border:none;"><input type="checkbox"/>できない</td> </tr> <tr> <td style="border:none;">② 弁膜症・先天性心疾患</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できる</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できない</td> </tr> <tr> <td style="border:none;">③ 高血圧性心疾患</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できる</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できない</td> </tr> <tr> <td style="border:none;">④ 炎症性心筋疾患 (心筋炎など)</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できる</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できない</td> </tr> <tr> <td style="border:none;">⑤ 代謝性心疾患</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できる</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できない</td> </tr> <tr> <td style="border:none;">⑥ 全身性心筋疾患</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できる</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できない</td> </tr> <tr> <td style="border:none;">⑦ 神経・筋疾患 (筋ジストロフィーを含む)</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できる</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できない</td> </tr> <tr> <td style="border:none;">⑧ 過敏性・中毒性疾患、産褥熱</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できる</td> <td style="border:none;"><input type="checkbox"/>できない</td> </tr> </table>			① 虚血性心疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない	② 弁膜症・先天性心疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない	③ 高血圧性心疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない	④ 炎症性心筋疾患 (心筋炎など)	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない	⑤ 代謝性心疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない	⑥ 全身性心筋疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない	⑦ 神経・筋疾患 (筋ジストロフィーを含む)	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない	⑧ 過敏性・中毒性疾患、産褥熱	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない
① 虚血性心疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない																									
② 弁膜症・先天性心疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない																									
③ 高血圧性心疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない																									
④ 炎症性心筋疾患 (心筋炎など)	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない																									
⑤ 代謝性心疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない																									
⑥ 全身性心筋疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない																									
⑦ 神経・筋疾患 (筋ジストロフィーを含む)	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない																									
⑧ 過敏性・中毒性疾患、産褥熱	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない																									
治療内容	<table style="width:100%; border:none;"> <tr> <td style="width:50%; border:none;">1. ジギタリス (薬品名 _____) (用量 _____)</td> <td style="width:50%; border:none;">2. 利尿薬 (薬品名 _____) (用量 _____)</td> </tr> <tr> <td style="border:none;">3. ACE阻害薬 (薬品名 _____) (用量 _____)</td> <td style="border:none;">4. A II拮抗薬 (薬品名 _____) (用量 _____)</td> </tr> <tr> <td style="border:none;">5. β遮断薬 (薬品名 _____) (用量 _____)</td> <td style="border:none;">6. 血管拡張薬 (薬品名 _____) (用量 _____)</td> </tr> <tr> <td style="border:none;">7. 抗不整脈薬 (薬品名 _____) (用量 _____)</td> <td style="border:none;">8. カテコラミン (薬品名 _____) (用量 _____)</td> </tr> <tr> <td style="border:none;">9. その他 (非薬物治療を含む) ( _____ )</td> <td></td> </tr> </table>			1. ジギタリス (薬品名 _____) (用量 _____)	2. 利尿薬 (薬品名 _____) (用量 _____)	3. ACE阻害薬 (薬品名 _____) (用量 _____)	4. A II拮抗薬 (薬品名 _____) (用量 _____)	5. β遮断薬 (薬品名 _____) (用量 _____)	6. 血管拡張薬 (薬品名 _____) (用量 _____)	7. 抗不整脈薬 (薬品名 _____) (用量 _____)	8. カテコラミン (薬品名 _____) (用量 _____)	9. その他 (非薬物治療を含む) ( _____ )															
1. ジギタリス (薬品名 _____) (用量 _____)	2. 利尿薬 (薬品名 _____) (用量 _____)																										
3. ACE阻害薬 (薬品名 _____) (用量 _____)	4. A II拮抗薬 (薬品名 _____) (用量 _____)																										
5. β遮断薬 (薬品名 _____) (用量 _____)	6. 血管拡張薬 (薬品名 _____) (用量 _____)																										
7. 抗不整脈薬 (薬品名 _____) (用量 _____)	8. カテコラミン (薬品名 _____) (用量 _____)																										
9. その他 (非薬物治療を含む) ( _____ )																											
医療上の問題点																											
【WISH入力不要】																											
所属施設名 _____																											
所在地 _____ (TEL ( ) )																											
主治医氏名 _____ 印 _____																											
記載年月日: _____ 年 月 日																											
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)																											
症状が悪化したことを医師が確認した年月日 _____ 平成 _____ 年 月 日																											
特定疾患登録者証交付年月日 _____ 平成 _____ 年 月 日																											

留意事項: ①原則として6ヵ月以内の資料に基づき記入すること。

②心電図、心エコー図 (実画像またはレポートのコピー。ただし、心エコー図での評価が十分に得られない場合には、CT、MRI、心筋シンチグラフィ、左室造影などでの代替も可。)を添付すること。

③可能であれば、その他画像検査、心筋生検所見のコピーも添付すること。

肥大型心筋症個人票 臨床個人調査票

(2. 更新)

ふりがな 氏名			性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年	<input type="checkbox"/> 明 <input type="checkbox"/> 大 <input type="checkbox"/> 昭 <input type="checkbox"/> 平	年 月 日	(満 歳)
住所	郵便番号	電話	出生	都道府県		発症時在住	都道府県	
発病年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成	年 月 日	初診年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成	年 月 日	保険	種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高
身体障害者 手帳	<input type="checkbox"/> あり (等級 級) <input type="checkbox"/> なし		介護認定	<input type="checkbox"/> 要介護 (要介護度 ) <input type="checkbox"/> 要支援 <input type="checkbox"/> なし				
現在の 生活状況	社会活動 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 就学 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> 在宅療養 <input type="checkbox"/> 入院 <input type="checkbox"/> 入所 <input type="checkbox"/> その他( ) 日常生活 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 不自由だが独力で可能 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全面介助							
最近6カ月の 受診状況	<input type="checkbox"/> 主に入院 <input type="checkbox"/> 入院と通院半々 <input type="checkbox"/> 主に通院 ( 回/月) <input type="checkbox"/> 入通院なし <input type="checkbox"/> その他 ( )							
前回申請時 からの変化	<input type="checkbox"/> 悪化 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 徐々に悪化 <input type="checkbox"/> 急速に悪化 <input type="checkbox"/> その他 ( )							
自覚症状 の変化	(1)呼吸困難 <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 悪化 <input type="checkbox"/> なし (2)全身倦怠感 <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 悪化 <input type="checkbox"/> なし (3)胸痛・胸骨圧痛 <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 悪化 <input type="checkbox"/> なし (4)動悸 <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 悪化 <input type="checkbox"/> なし (5)失神 <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 悪化 <input type="checkbox"/> なし (6)その他 ( ) <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 悪化 <input type="checkbox"/> なし							
検査所見	<p>1. 身体所見の変化 ( 年 月 日)</p> <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし 血圧 ___ / ___ mmHg、脈拍 ___ / 分、不整脈 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし NYHA心機能分類 <input type="checkbox"/> I <input type="checkbox"/> IIs <input type="checkbox"/> IIm <input type="checkbox"/> III <input type="checkbox"/> IV <p>2. 胸部レ線所見の変化 ( 年 月 日) 心胸比 ___ %</p> <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし <p>3. 心電図所見の変化 ( 年 月 日)</p> <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし <p>4. 心エコー図所見の変化 (実施日 年 月 日)</p> 検査時の調律 ___ 心拍数 ___ /分 左室内径 LVDd ___ mm LVDs ___ mm 左室駆出分画 ___ % 左室壁厚 IVS ___ mm PWT ___ mm 最大壁厚 ___ mm (部位 ) 左房径 ___ mm 右室径 ___ mm 下大静脈径 ___ mm 狭窄部位 <input type="checkbox"/> あり (部位: <input type="checkbox"/> 左室流出路 <input type="checkbox"/> 左室中部 <input type="checkbox"/> 右室流出路) <input type="checkbox"/> なし 僧帽弁逆流 ___ 度 三尖弁逆流速度から求めた右室右房間圧較差 ___ mmHg 僧帽弁流入波形 E ___ cm/s A ___ cm/s DcT ___ ms 組織ドプラ法: E' ___ cm/s その他変化 <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし <p>5. 心臓カテーテル検査所見の変化 (実施日 年 月 日)</p> <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし 左室駆出分画 ___ % 肺動脈圧 ___ / ___ (平均 ___) mmHg 右房圧 ___ mmHg 肺動脈楔入圧 ___ mmHg 心拍出量 CO: CI ___ L/min: ___ L/min/m <sup>2</sup> <p>6. MRI/CT所見の変化 (実施日 年 月 日)</p> <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし 左室駆出分画 ___ % <p>7. シンチグラム所見の変化 (実施日 年 月 日)</p> <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし 左室駆出分画 ___ % <p>8. 運動耐容能検査の変化</p> <input type="checkbox"/> あり ( )							

	<input type="checkbox"/> なし	peak VO <sub>2</sub> _____ ml/min /kg
	9. 血液検査 (実施日 _____ 年 _____ 月 _____ 日)	
	WBC _____ /mm <sup>3</sup>	RBC _____ ×10 <sup>4</sup> /mm <sup>3</sup>
	TP _____ g/dl	Alb _____ g/dl
	ALP _____ IU/l	LDH _____ IU/l
	Cr _____ mg/dl	UA _____ mg/dl
	Cl _____ mEq/l	BS _____ mg/dl
		Hb _____ g/dl
		Ht _____ %
		AST _____ IU/l
		ALT _____ IU/l
		CK _____ IU/l
		BUN _____ mg/dl
		Na _____ mEq/l
		K _____ mEq/l
		CRP _____ mg/dl
		BNP _____ pg/ml
治療内容	1. ジギタリス (薬品名 _____ ) (用量 _____ )	2. 利尿薬 (薬品名 _____ ) (用量 _____ )
	3. ACE阻害薬 (薬品名 _____ ) (用量 _____ )	4. A II拮抗薬 (薬品名 _____ ) (用量 _____ )
	5. β遮断薬 (薬品名 _____ ) (用量 _____ )	6. 血管拡張薬 (薬品名 _____ ) (用量 _____ )
	7. 抗不整脈薬 (薬品名 _____ ) (用量 _____ )	8. カテコラミン (薬品名 _____ ) (用量 _____ )
	9. その他 (非薬物治療を含む) ( _____ )	
医療上の問題点 _____		
【WISH入力不要】		
所属施設名 _____		
所在地 _____ (TEL ( _____ ) _____ )		
主治医氏名 _____ 印 _____		
記載年月日: _____ 年 _____ 月 _____ 日		

留意事項: ①原則として6ヵ月以内の資料に基づき記入すること。

②心電図、心エコー図 (実画像またはレポートのコピー。ただし、心エコー図での評価が十分に得られない場合には、CT、MRI、心筋シンチグラフィ、左室造影などでの代替も可。) を添付すること。

## 拘束型心筋症

### 【基本病態】

左室拡張障害を主体とする ①硬い左室、②左室拡大や肥大の欠如、③正常または正常に近い左室収縮能 ④原因不明 の4項目を特徴とする。左室収縮機能、壁厚が正常にもかかわらずうっ血性心不全がある患者では本症を疑う。小児例と成人例では予後が異なることを留意しなければならない。

### 【拘束型心筋症の診断基準】

拘束型心筋症の診断は、統合的に判断する必要があるが、①心拡大の欠如、②心肥大の欠如、③正常に近い心機能、④硬い左室、所見が必須であり、⑤ほかの類似疾患との鑑別診断 がされていることが必要である。

おのおのの条件を記載する。

- ①心拡大の欠如：心臓超音波検査、MRIなどによる左室内腔拡大の欠如
- ②心肥大の欠如：心臓超音波検査、MRIなどによる心室肥大の欠如
- ③正常に近い心機能：心臓超音波検査、左室造影、MRIなどによる正常に近い左室駆出分画
- ④硬い左室：心臓超音波検査・右心カテーテル検査による左室拡張障害所見
- ⑤鑑別診断：肥大型心筋症・高血圧性心疾患・収縮性心膜炎などの除外診断

・鑑別診断すべき疾病は下記である。

- |             |            |            |
|-------------|------------|------------|
| ・収縮性心膜炎     | ・虚血性心疾患の一部 | ・高血圧性心疾患   |
| ・肥大型心筋症     | ・拡張型心筋症    |            |
| ・二次性心筋症     |            |            |
| 心アミロイドーシス   | 心サルコイドーシス  | 心ヘモクロマトーシス |
| グリコーゲン蓄積症   | 放射線心筋障害    | 家族性神経筋疾患など |
| ・心内膜心筋線維症など |            |            |

さらに、認定には心不全症状があることが必要であるものとする。

### 【診断のための参考事項】

#### (1) 自覚症状

呼吸困難、浮腫、動悸、易疲労感、胸痛など。

(2) 他覚所見

頸静脈怒張、浮腫、肝腫大、腹水など。

(3) 聴診

III音、収縮期雑音など。

(4) 心電図

心房細動、上室性期外収縮、低電位差、心房・心室肥大、非特異的ST-T異常、脚ブロックなど。

(5) 心エコー図

心拡大の欠如、正常に近い心機能、心肥大の欠如<sup>\*1</sup>。心房拡大、心腔内血栓など。

(6) 心臓カテーテル検査

冠動脈造影：有意な冠動脈狭窄を認めない。

左室造影：正常に近い左室駆出分画<sup>\*2</sup>。

右心カテーテル検査：左室拡張障害（右房圧上昇、左室拡張末期圧上昇、右室拡張末期圧上昇、肺動脈楔入圧上昇、収縮性心膜炎様血行動態除外など）。

(7) MRI

左室拡大・肥大の欠如、心膜肥厚・癒着の欠如。

(8) 運動耐容能

最大酸素摂取量および嫌気性代謝閾値の低下を認める。

(9) 心内膜下心筋生検

特異的な所見はないが、心筋間質の線維化、心筋細胞肥大、心筋線維錯綜配列、心内膜肥厚などを認める<sup>\*3</sup>。

(10) 家族歴

家族歴が認められることがある。

注釈

※1. 心エコー所見

項目	計測値
①心拡大の欠如	: 左室拡張末期径 $\leq 55\text{mm}$ 左室拡張末期径係数 $< 18\%$
②心肥大の欠如	: 心室中隔壁厚 $\leq 12\text{mm}$ 左室後壁厚 $\leq 12\text{mm}$
③ドプラ検査	TMF: 偽正常化もしくは拘束型パターン ※病初期は呈さないことあり。 経僧帽弁血流および経三尖弁血流の呼吸性変動の評価
④心腔内血栓	
⑤左房拡大	左房径 $> 50\text{mm}$ 、左房容積 $> 140\text{ml}$

※2. 心臓カテーテル検査:

項目	計測値
①正常に近い左室駆出分画	左室駆出分画 $\geq 50\%$

※3. 冠動脈造影(冠動脈 CT)・心内膜下生検は心筋炎や特定心筋疾患との鑑別のため施行されることが望ましい。

【申請のための留意事項】

- 1 新規申請時には、12誘導心電図(図中にキャリブレーションまたはスケールが表示されていること)および心エコー図(実画像またはレポートのコピー。診断に必要な所見が呈示されていること。)または心臓カテーテルの所見の提出が必須である。
- 2 心エコー図で画像評価が十分に得られない場合は、左室造影やMRI、CT、心筋シンチグラフィなどでの代替も可とする。
- 3 新規申請に際しては、心筋炎や特定心筋疾患(二次性心筋疾患)との鑑別のために、心内膜下心筋生検が施行されることが望ましい。また、冠動脈造影または冠動脈CTは、冠動脈疾患の除外が必要な場合には必須である。
- 4 申請・更新時は、NYHA II度以上、運動耐容能の $\text{peak } \dot{V}O_2$   $20 \text{ ml/min/kg}$ 未満など、心不全の存在を必要とする。

## 拘束型心筋症 臨床個人調査票

(新規)

ふりがな				性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年 月日	明治 <input type="checkbox"/> 大正 昭和 <input type="checkbox"/> 平成 年 月 日
住所	〒 ( )		出生時 都道府県	発症時 都道府県			
発病年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成 年 月 日	初診年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成 年 月 日	保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高		
身体障害者 手帳	<input type="checkbox"/> あり (等級 級) <input type="checkbox"/> なし		介護認定	<input type="checkbox"/> 要介護 (要介護度 ) <input type="checkbox"/> 要支援 <input type="checkbox"/> なし			
現在の 生活状況	社会活動 ( <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 就学 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> 在宅療養 <input type="checkbox"/> 入院 <input type="checkbox"/> 入所 <input type="checkbox"/> その他 ( ) ) 日常生活 ( <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 不自由だが自力で可能 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全面介助)						
最近6カ月の 受診状況	<input type="checkbox"/> 主に入院 <input type="checkbox"/> 入院と通院半々 <input type="checkbox"/> 主に通院 ( 回/月) <input type="checkbox"/> 入院なし <input type="checkbox"/> その他 ( )						
既往歴	<input type="checkbox"/> ( <input type="checkbox"/> 1肥大型心筋症 <input type="checkbox"/> 2その他の心筋症 <input type="checkbox"/> 3心筋炎 <input type="checkbox"/> 4アミロイドーシス <input type="checkbox"/> 5サルコイドーシス <input type="checkbox"/> 6ヘモクロマトーシス <input type="checkbox"/> 7好酸球増多症候群 <input type="checkbox"/> 8原虫寄生虫感染症 <input type="checkbox"/> 9悪性新生物 <input type="checkbox"/> 10放射線治療後 <input type="checkbox"/> 11アレルギー性疾患 <input type="checkbox"/> 12自己免疫疾患 <input type="checkbox"/> 13糖尿病 <input type="checkbox"/> 14特定薬剤使用・暴露歴 (*1) <input type="checkbox"/> 15その他 ( ) ) <input type="checkbox"/> 16遺伝子異常 ( ) <input type="checkbox"/> なし						
家族歴	(心疾患、突然死を中心に記載して下さい) <input type="checkbox"/> あり ( 患者との続柄 : ) <input type="checkbox"/> なし						
病型	<input type="checkbox"/> 特発性 (病因不明) <input type="checkbox"/> 2次性 (既往歴における該当番号 = ) <input type="checkbox"/> その他 ( )						
鑑別診断	1. 虚血性心疾患 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 2. 弁膜疾患、先天性心疾患 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 3. 高血圧性心疾患 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 4. 代謝・内分泌性心疾患 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 5. 肺生心 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 6. 貧血 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 7. 神経・筋疾患 (筋ジストロフィーを含む) <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 8. 中毒性疾患、発熱 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない						
発症経過	発症時期 <input type="checkbox"/> 6ヶ月未満 <input type="checkbox"/> 1年未満 <input type="checkbox"/> 5年未満 <input type="checkbox"/> 10年未満 <input type="checkbox"/> 10年以上前 <input type="checkbox"/> 発症時期不明						
現病歴	1. 初発症状 <input type="checkbox"/> 息切れ <input type="checkbox"/> 全身倦怠感 <input type="checkbox"/> 浮腫 <input type="checkbox"/> 動悸・失神 <input type="checkbox"/> 血栓塞栓症 <input type="checkbox"/> その他 ( ) <input type="checkbox"/> なし 2. 現在の症状 <input type="checkbox"/> 息切れ <input type="checkbox"/> 全身倦怠感 <input type="checkbox"/> 浮腫 <input type="checkbox"/> 動悸・失神 <input type="checkbox"/> 血栓塞栓症 <input type="checkbox"/> その他 ( ) <input type="checkbox"/> なし						
検査所見	1. 身体所見 (検査日: 年 月 日) 血圧 ( / mmHg) 脈拍 /分 呼吸回数 /分 SpO2 % 心雑音 <input type="checkbox"/> あり ( <input type="checkbox"/> 収縮期 <input type="checkbox"/> 拡張期 ) <input type="checkbox"/> なし III音 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし IV音 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 頸静脈怒張 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 肺啰音 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 肝腫大 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 浮腫 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし NYHA心機能分類 <input type="checkbox"/> I <input type="checkbox"/> II <input type="checkbox"/> III <input type="checkbox"/> IV peakVO <sub>2</sub> ( ml/min/kg)						
	2. 胸部レントゲン所見 (検査日: 年 月 日) うっ血 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 胸水 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 心胸比 % <input type="checkbox"/> その他 ( )						
	3. 心電図所見 (検査日: 年 月 日) 洞調律 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 低電位 心拍数 /分 心房細動 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 心室期外収縮 <input type="checkbox"/> あり (low 度) <input type="checkbox"/> なし 心室頻拍 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 伝導異常 <input type="checkbox"/> I° <input type="checkbox"/> II° <input type="checkbox"/> III° <input type="checkbox"/> SSS <input type="checkbox"/> 右脚ブロック <input type="checkbox"/> 左脚ブロック <input type="checkbox"/> 心室内伝導障害 PQ時間 ( msec) QRS時間 ( msec) QT時間 ( msec) 異常波 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし ST-T異常 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> その他 ( )						
4. 心エコー図所見 (検査日: 年 月 日) 検査時調律 ( ) 心拍数 /分 左室内径 Dd mm Ds mm 左室駆出分画 % 左室壁厚 IVS mm PW mm 左房径 mm 下大静脈径 mm 右室内径 RVD mm 心のう液 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 心臓肥厚 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 左室壁運動低下 <input type="checkbox"/> あり (部位: ) <input type="checkbox"/> なし 拡張能 E cm/sec A cm/sec DcT msec E' cm/sec 僧帽弁逆流 <input type="checkbox"/> あり ( 度) <input type="checkbox"/> なし 三尖弁逆流 <input type="checkbox"/> あり (圧格差 mmHg) <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> その他 ( )							

	<p>5. 血液検査所見 (検査日： 年 月 日)</p> <p>RBC <math>\times 10^4/\text{mm}^3</math>, Hb g/dl, Ht %, WBC <math>/\text{mm}^3</math>, TP g/dl, Alb g/dl,  GOT IU/l, GPT IU/l, LDH IU/l, CK IU/l, ALP IU/l, BUN mg/dl,  Cr mg/dl, UA mg/dl, Na mEq/l, Na mEq/l, K mEq/l, Cl mEq/l,  BS mg/dl, CRP mg/dl, BNP pg/ml</p>
検査所見 (つづき)	<p>6. CT 所見 心臓肥大 <input type="checkbox"/>あり <input type="checkbox"/>なし (検査日： 年 月 日)</p> <p>MRI 所見 心臓肥大 <input type="checkbox"/>あり <input type="checkbox"/>なし (検査日： 年 月 日)</p> <p>7. 心臓カテーテル検査所見 (検査日： 年 月 日)</p> <p>肺動脈圧 / (mmHg) 右室圧 / (EDP ) } 拡張末期圧 圧格差  大動脈圧 / (mmHg) 左室圧 / (EDP ) } ( mmHg)  肺動脈楔入圧 m = mmHg 心拍出量 CO/CI /  左室造影所見 <input type="checkbox"/>正常 <input type="checkbox"/>異常 ( ) 左室駆出分画 %  冠動脈造影所見 <input type="checkbox"/>正常 <input type="checkbox"/>異常 ( )</p> <p>8. シンチグラム <input type="checkbox"/>施行 (検査日： 年 月 日) <input type="checkbox"/>未施行  壁運動低下 <input type="checkbox"/>あり (左室駆出分画 %) <input type="checkbox"/>なし  その他異常所見 ( )</p> <p>9. 心内膜下生検 病理所見 <input type="checkbox"/>正常 <input type="checkbox"/>異常 (検査日： 年 月 日)</p> <p style="font-size: 2em;">[</p>
治療内容	<p>(薬剤名と一日投与量を記載して下さい。)</p> <p><input type="checkbox"/>ジギタリス (薬剤名 ) <input type="checkbox"/>血管拡張剤 (薬剤名 )  (用量 ) (用量 )  <input type="checkbox"/>ACE阻害剤 (薬剤名 ) <input type="checkbox"/>カテコラミン (薬剤名 )  (用量 ) (用量 )  <input type="checkbox"/>AII拮抗剤 (薬剤名 ) <input type="checkbox"/>その他薬剤 (薬剤名 )  (用量 ) (用量 )  <input type="checkbox"/><math>\beta</math>遮断薬 (薬剤名 ) <input type="checkbox"/>補助循環 ( )  (用量 )</p>
医療上のポイント	
医療機関所在地	
医療機関名	
主治医の氏名	
印 記載年月日： 平成 年 月 日	

\*1: アントラサイクリン系抗がん剤、セロトニン、エルゴタミン、ブスルファン、水銀化合物など。

留意事項：①原則として6ヵ月以内の資料に基づき記入すること。

②心電図、心エコー図(実画像またはレポートのコピー。ただし、心エコー図での評価が十分に得られない場合には、CT、MRI、心筋シンチグラフィ、左室造影などでの代替も可。)を添付すること。

③可能であれば、その他画像検査、心筋生検所見のコピーも添付すること。

拘型心筋症 臨床個人調査票

(更新)

ふりがな			性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年 月日	<input type="checkbox"/> 明治 <input type="checkbox"/> 大正 <input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成 年 月 日
氏名						
住所	〒 電話 ( )	出生時 都道府県			発症時 都道府県	
発症年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成 年 月 日	初診年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成 年 月 日		保険 種別	1.政 2.組 3.共 4.国 5.介 6.高
身体障害者 手帳	<input type="checkbox"/> あり (等級 級) <input type="checkbox"/> なし		介護認定	<input type="checkbox"/> 要介護 (要介護度 ) <input type="checkbox"/> 要支援 <input type="checkbox"/> なし		
初回認定 年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成 年 月 日					
現在の 生活状況	社会活動 ( <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 就学 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> 在宅療養 <input type="checkbox"/> 入院 <input type="checkbox"/> 入所 <input type="checkbox"/> その他 ( )) 日常生活 ( <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 不自由だが自力で可能 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全面介助)					
最近6カ月の 受診状況	<input type="checkbox"/> 主に入院 <input type="checkbox"/> 入院と通院半々 <input type="checkbox"/> 主に通院 ( 回/月) <input type="checkbox"/> 入通院なし <input type="checkbox"/> その他 ( )					
前回申請時 からの変化	<input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 徐々に悪化 <input type="checkbox"/> 急速に悪化 <input type="checkbox"/> その他 ( )					
自覚症状 の変化	<input type="checkbox"/> 息切れ ( <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし ) <input type="checkbox"/> 全身倦怠感 ( <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし ) <input type="checkbox"/> 浮腫 ( <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし ) <input type="checkbox"/> 動悸・失神 ( <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし ) <input type="checkbox"/> 血圧低下 ( <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし ) <input type="checkbox"/> その他 ( ) ( <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし )					
検査所見	1. 身体所見の変化 (検査日: 年 月 ) <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし 血圧 ( / mmHg) 脈拍 /分 NHA心機能分類 <input type="checkbox"/> I <input type="checkbox"/> II <input type="checkbox"/> III <input type="checkbox"/> IV peakVO <sub>2</sub> ( ml/min/kg) 2. 胸部レントゲン所見の変化 (検査日: 年 月 日) <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし 心胸比 % 3. 心臓超音波所見の変化 (検査日: 年 月 日) <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし 4. 心エコー図所見の変化 (検査日: 年 月 日) <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 検査時調律 ( ) 心拍数 /分 左室径 Dd mm Ds mm 左室壁厚 mm 左室壁運動 % 左室壁厚 IVS mm PW mm 右室径 RVD mm 拡張能 E cm/sec A cm/sec Dt msec E' cm/sec 心のう液 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 心臓肥大 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし その他変化 <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> なし 5. 血液検査所見 (検査日: 年 月 日) RBC x10 <sup>4</sup> /mm <sup>3</sup> , Hb g/dl, Ht %, WBC /mm <sup>3</sup> , TP g/dl, Alb g/dl, GOT IU/l, GPT IU/l, LDH IU/l, CK IU/l, ALP IU/l, BUN mg/dl, Cr mg/dl, UA mg/dl, Na mEq/l, Na mEq/l, K mEq/l, Cl mEq/l, BS mg/dl, CRP mg/dl, BNP pg/ml					
治療内容	(薬名と一日投与量を記載して下さい。) <input type="checkbox"/> ジギタリス (薬名 ) (用量 ) <input type="checkbox"/> 血管拡張剤 (薬名 ) (用量 ) <input type="checkbox"/> ACE阻害剤 (薬名 ) (用量 ) <input type="checkbox"/> カテコラミン (薬名 ) (用量 ) <input type="checkbox"/> AII拮抗剤 (薬名 ) (用量 ) <input type="checkbox"/> その他薬剤 (薬名 ) (用量 ) <input type="checkbox"/> β遮断薬 (薬名 ) (用量 ) <input type="checkbox"/> 補助療法 ( )					
医療上の問題点						
医療機関所在地						
医療機関名						
主治医の氏名	印					
	記載年月日: 平成 年 月 日					

留意事項: ①原則として6ヵ月以内の資料に基づき記入すること。

②心電図、心エコー図(実画像またはレポートのコピー。ただし、心エコー図での評価が十分に得られない場合には、CT、MRI、心筋シンチグラフィ、左室造影などでの代替も可。)を添付すること。

## ミトコンドリア病

### 1. 主要項目

#### (1) 主症候

- ① 進行性の筋力低下、又は 外眼筋麻痺を認める。
- ② 知的退行、記銘力障害、痙攣、精神症状、失語・失認・失行、痙攣、強度視力低下、一過性麻痺、半盲、皮質盲、ミオクローヌス、ジストニア、小脳失調などの中枢神経症状のうち、1つ以上を認める。
- ③ 心伝導障害、心筋症などの心症状、又は糸球体硬化症、腎尿細管機能異常などの腎症状、又は強度の貧血などの血液症状、又は中等度以上の肝機能低下などの肝症状を認める。

#### (2) 検査・画像所見

- ① 安静臥床時の血清又は髄液の乳酸値が繰り返して高い、又は MR スペクトロスコピーで病変部に明らかな乳酸ピークを認める。
- ② 脳 CT/MRI にて、梗塞様病変、大脳・小脳萎縮像、大脳基底核、脳幹に両側対称性の病変等を認める。
- ③ 筋生検 又は 症状のある臓器でミトコンドリアの形態異常を認める。  
なお、必要に応じて、以下の検査を行った場合
- ④ ミトコンドリア関連酵素の欠損又はコエンザイム Q10 などの中間代謝物の欠乏を認める。
- ⑤ ミトコンドリア DNA の質的、量的異常、またはミトコンドリア関連核遺伝子変異を認める。

### 2. 参考事項

#### (1) 病理検査

特異度が高い。筋病理における、赤色ぼろ線維（ゴモリ・トリクローム変法染色における RRF: ragged-red fiber）、高 SDH 活性血管（コハク酸脱水素酵素における SSV: strongly SDH-reactive blood vessel）、シトクローム c 酸化酵素欠損線維、電子顕微鏡によるミトコンドリア形態異常、さらに骨格筋以外でも症状のある臓器・組織の病理学的検索で、明らかなミトコンドリア形態異常を認める。

#### (2) 酵素活性・生化学検査

特異度が高い。罹患組織や培養細胞を用いた酵素活性測定で、電子伝達系、ピルビン酸代謝関連 及び TCA サイクル関連酵素、脂質代謝系関連酵素などの活性低下（組織：正常の 20%以下、培養細胞：正常の 30%以下）やコエンザイム Q10 などの中間代謝物の欠乏を認める。

#### (3) DNA 検査

特異度が高い。病因的と報告されているミトコンドリア DNA の質的異常である欠失・重複、点変異 (MITOMAP: <http://www.mitomap.org/>を参照) や量的異常である欠乏状態（正常の 20%以下）があること、もしくは、ミトコンドリア関連核遺伝子の変異を認める。

#### (4) 心症状の参考所見

心電図で、房室ブロック、脚ブロック、WPW 症候群、心房細動、ST-T 異常、心房・心室負荷、左室側高電位、異常 Q 波、左軸偏位を認める。

心エコー図で、拡張型心筋症様を呈する場合は左心室径拡大と駆出率低下を認める。肥大型心筋症様を呈する場合は左室肥大を認める。拘束型心筋症様を呈する場合は心房の拡大と心室拡張障害を認める。

心筋シンチグラムで、MIBI 早期像での取り込み低下と洗い出しの亢進、BMIPP の取り込み亢進を認める

(5) 腎症状の参考所見

蛋白尿 (試験紙法で 1+ (30 mg/dl) 以上)、血尿 (尿沈査で赤血球 5 /HPF 以上)、汎アミノ酸尿 (正常基準値以上) を認める。

血中尿素窒素の上昇 (20 mg/dl 以上)、クレアチニン値の上昇 (2 mg/dl 以上) を認める。腎生検で、糸球体硬化像や尿細管変性を認める。

(6) 血液症状の参考所見

強度の貧血 (Hb 6 g/dl 以下)、もしくは汎血球減少症 (Hb 10 g/dl、白血球 4000/ $\mu$ l 以下、血小板 10 万/ $\mu$ l 以下) を認める。

(7) 肝症状の参考所見

中等度以上の肝機能障害 (AST, ALT が 200 U/L 以上)、血中アンモニア値上昇 (正常基準値以上) を認める。

(8) 乳酸値

安静臥床時の血中乳酸値、もしくは髄液乳酸値が繰り返して、2 mmol/L (18 mg/dl) 以上である、又は MR スペクトロスコピーで病変部に明らかな乳酸ピークがある。

3. ミトコンドリア病の診断

確実例：(1) ①から③のうち1項目以上を満たし、かつ (2) ①から⑤のうち、2項目以上を満たすもの (計3項目必要)

疑い例：(1) ①から③のうち1項目以上を満たし、かつ (2) ②から⑤のうち、1項目以上を満たすもの (計2項目必要)

注意 画像検査については、放射線科による読影レポートを添付すること  
病理検査については、病理科による病理診断レポートを添付すること



E. 治療内容	(治療内容について記載してください。) ..... ..... ..... .....
医師の意見欄	
医療機関所在地 医療機関名 医師の氏名 <span style="float: right;">印</span> <div style="text-align: right;">記載年月日：平成 年 月 日</div>	
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載) 症状が悪化したことを医師が確認した年月日 <div style="text-align: right;">記載年月日：平成 年 月 日</div> 特定疾患登録者証交付年月日 <span style="float: right;">記載年月日：平成 年 月 日</span>	

ミトコンドリア病 臨床調査個人票

(2. 更新)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生 年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日 生	(満 歳)
氏 名	郵便番号		電話 ( )		出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県		
住 所	年 月 日 (満 歳)		初診年月 日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保 険 種 別	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 高	
発 病 年 月	1. あり (等級 _____ 級) 2. なし		介 護 認 定		1. 要介護 (要介護度 _____)		2. 要支援 3. なし	
身 体 障 害 者 帳	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (____))		受 診 状 況 (最近 6 か月)		1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 (____/月)		初回認定年月	
生 活 状 況	日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)						1. 昭和 年 月 2. 平成	
家 族 歴	1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 )				1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 (____/月)		4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )	
治療と経過 (具体的に記述)								
治療 (治療継続・治療中止・経過観察のみ・その他 )								
A. 病型	(該当病型の□にレ印を記入してください) <input type="checkbox"/> 慢性進行性外眼筋麻痺症候群 (CPEO) {Kearns-Sayre 症候群を含む} <input type="checkbox"/> Leigh 脳症 <input type="checkbox"/> MELAS <input type="checkbox"/> ミトコンドリア異常を伴うミトコンドリアてんかん (MERRF) <input type="checkbox"/> レバー病 <input type="checkbox"/> 生化学的異常が明らかとなったミトコンドリア病 (複合体 I、複合体 II 欠損症等) <input type="checkbox"/> 原因不明な高乳酸血症 <input type="checkbox"/> その他: _____							
B. 主要症状	(有所見には□に、レ印と具体的な所見を記載してください) ① 筋症状 <input type="checkbox"/> 進行性の全身性筋力低下 <input type="checkbox"/> 外眼筋麻痺 <input type="checkbox"/> その他: _____ ② 中枢神経症状: <input type="checkbox"/> 知的退行 <input type="checkbox"/> 記憶力低下 <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 精神症状 <input type="checkbox"/> 強度視力低下 <input type="checkbox"/> 一過性麻痺 <input type="checkbox"/> 半盲 <input type="checkbox"/> 皮質盲 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア <input type="checkbox"/> ジストニア <input type="checkbox"/> 小脳失調 <input type="checkbox"/> その他: _____ ③ 心症状 <input type="checkbox"/> 心伝導障害 ( ) <input type="checkbox"/> 拡張型心筋症 <input type="checkbox"/> 肥大型心筋症 <input type="checkbox"/> その他: _____ ④ 腎症状 <input type="checkbox"/> 糸球体硬化 <input type="checkbox"/> 腎尿管細管障害 <input type="checkbox"/> その他: _____ ⑤ 血液症状 <input type="checkbox"/> 貧血 ( ) <input type="checkbox"/> その他: _____ ⑥ 肝症状 <input type="checkbox"/> 肝機能障害 ( ) <input type="checkbox"/> 高アンモニア血症 ⑦ 感音性難聴 ( 初発年齢 _____ 歳 ) ⑧ 内分泌異常: <input type="checkbox"/> 糖尿病 <input type="checkbox"/> 低身長 <input type="checkbox"/> その他: _____ ⑨ その他の臓器症状: _____							
D. 検査所見	(最近 1 年間に施行された場合に記入) (検査日: _____ 年 _____ 月 _____ 日) ① 血清乳酸値 (基準値 _____) 髄液乳酸値 (基準値 _____) MR スペクトロスコピーにおける乳酸高値 (基準値 _____) ② 脳画像所見 又は、特徴的な検査所見 _____ (以下の診断の根拠となる所見) ③ 筋生検所見: _____ ④ 酵素学的所見: (骨格筋、線維芽細胞、その他; _____) ⑤ ミトコンドリア DNA 検査 又は 核 DNA 検査 _____							
E. 治療内容及び医療上の問題点	(治療内容と反応性、医療上の問題点について記載してください。)							
医療機関所在地								
医療機関名								
医師の氏名 _____ 印 _____ 記載年月日: 平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日								

## リンパ脈管筋腫症 (LAM) (注1)

### 1. 主要項目

#### (1) 必須項目

LAM に一致する胸部 CT 所見 (注2) があり、かつ他の嚢胞性肺疾患を除外できる。

#### (2) 診断の種類：診断根拠により以下に分類する。

- ① 診断確実例：必須項目＋病理診断確実例 (注3)
- ② 診断ほぼ確実例
  - ②-1 組織診断例：必須項目＋病理診断ほぼ確実例 (注3)
  - ②-2 細胞診断例：必須項目＋乳糜胸腹水中に LAM 細胞クラスター (注4) を認めるもの
- ③ 臨床診断例 (注5)
  - ③-1：必須項目＋LAM を示唆する他の臨床所見
  - ③-2：必須項目のみ

### 2. 鑑別診断

以下のような肺に嚢胞を形成する疾患を除外する。

- ・ブラ、ブレブ
- ・COPD (慢性閉塞性肺疾患)
- ・ランゲルハンス細胞組織球症 (LCH)
- ・シェーグレン症候群に伴う肺病変
- ・アミロイドーシス (嚢胞性肺病変を呈する場合)
- ・空洞形成性転移性肺腫瘍
- ・Birt-Hogg-Dubé 症候群
- ・リンパ球性間質性肺炎 lymphocytic interstitial pneumonia (LIP)
- ・Light-chain deposition disease

### 3. 特定疾患治療研究事業の対象範囲

上記①②③いずれであっても特定疾患治療研究事業の対象とする。

但し、③臨床診断例の申請にあたっては臨床調査個人票の主治医意見欄に病理診断できない理由、結節性硬化症の診断根拠、穿刺検査で確認した乳糜胸水や乳糜腹水の合併、などの必要と思われる意見を記載すること。胸部 CT 画像 (高分解能 CT) も提出すること。

(注1) LAMは全身性疾患であるため、肺病変と肺外病変がある。肺外病変のみのLAM症例が診断される可能性は否定できないが、このLAM認定基準では予後を規定する肺病変の存在を必須項目とする。

(注2) LAMに一致する胸部CT所見

境界明瞭な薄壁を有する嚢胞(数mm~1cm大が多い)が、両側性、上~下肺野に、びまん性あるいは散在性に、比較的均等に、正常肺野内に認められる。高分解能CT撮影(スライス厚1~2mm)が推奨される。

(注3) 病理学的診断基準

LAMの基本的病変は平滑筋様細胞(LAM細胞)の増生である。集簇して結節性に増殖する。病理組織学的にLAMと診断するには、このLAM細胞の存在を証明することが必要である。肺(嚢胞壁、胸膜、細気管支・血管周囲など)、体軸リンパ節(肺門・縦隔、後腹膜腔、骨盤腔など)に主に病変を形成し、リンパ管新生を伴う。

(1) LAM細胞の所見

① HE染色

LAM細胞の特徴は、①細胞は紡錘形~類上皮様形態を呈し、②核は類円形~紡錘形で、核小体は0~1個、核クロマチンは微細、③細胞質は好酸性もしくはは泡沫状の所見を示す。

②免疫組織化学的所見

LAM細胞は、抗 $\alpha$ -smooth muscle actin( $\alpha$ -SMA)抗体、抗HMB45抗体(核周囲の細胞質に顆粒状に染色)に陽性を示し、核は抗estrogen receptor(ER)抗体、抗progesterone receptor(PR)抗体に陽性を示す。LAM細胞はこれらすべてに陽性となるわけではない。

(2) LAM細胞の病理学的診断基準

病理診断確実:

(1)-①(HE染色所見)+1)-②の $\alpha$ -SMA(+)+HMB45(+)

病理診断ほぼ確実:

(1)-①(HE染色所見)+1)-②の $\alpha$ -SMA(+)+HMB45(-)かつ、ERかPRのいずれか一つでも陽性の場合。

(注4) LAM細胞クラスターは、表面を一層のリンパ管内皮細胞で覆われたLAM細胞集塊である。 $\alpha$ -SMA、HMB45、ER、PR、D2-40(あるいはVEGFR-3)による免疫染色で確認する。

(注5) LAMを示唆する他の臨床所見とは、以下の項目をいう。

(1) 結節性硬化症の合併

結節性硬化症の臨床診断は、日本皮膚科学会による結節性硬化症の診断基準及び治療ガイドライン(日皮会誌:118(9),1667-1676,2008)に準じる。

但し、「B-3 臨床診断例」の場合では LAM の病理診断や細胞診診断が得られていない状況であるため、LAM を除外した項目で結節性硬化症の臨床診断基準を満たすことが必要である。

- (2) 腎血管筋脂肪腫の合併（画像診断可）
- (3) 穿刺検査で確認した乳糜胸水や乳糜腹水の合併
- (4) 後腹膜リンパ節や骨盤腔リンパ節の腫大

(2) (4) の場合には腎血管筋脂肪腫の診断の根拠として、病理のコピーあるいは適切な画像（腹部や骨盤部の CT あるいは MRI）を胸部 CT 画像に加えて提出すること

リンパ脈管筋腫症 (LAM) 臨床調査個人票

(1. 新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生 年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年	月	日生 (満 歳)
氏名	郵便番号		電話 ( )		出生 都道府県	発病時在住 都道府県			
住所	1. 昭和 2. 平成 年 月 (満 歳)		初診年月日	1. 昭和 2. 平成 年 月 日	診断確定 年 月 日	1. 昭和 2. 平成 年 月 日			
発病年月	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 高	身体障害者 手帳	1. あり (等級 ____ 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ____) 2. 要支援 3. なし			
保険種別	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (____)) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)								
生活状況	受診状況 (最近6か月) 1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 (____/月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )								
受診状況	発症と経過 (具体的に記述)								
症状および 兆候	(1) 初発症状または徴候 (みられたものすべてをチェックする) 1. 労作時の息切れ 2. 気胸 3. 胸部異常陰影 4. その他 _____ (2) 現在の症状および症候 1. 無症状 2. 労作時の息切れ (気胸や胸水による一時的増悪を除く) 3. 咳 4. 痰 5. 血痰 6. 喘鳴 7. 気胸 8. 腹痛 9. 血尿 10. 腎機能障害 11. 下肢のリンパ浮腫 12. その他の症状 _____								
喫煙歴	1. 一度も喫煙したことがない 2. 過去に喫煙したことがあるがやめた (____本/日 x ____年) 3. 現在喫煙している (____本/日 x ____年)								
家族歴	TSC 1. あり 2. なし LAM 1. あり 2. なし 気胸 1. あり 2. なし								
月経および 妊娠・出産歴	閉経 1. あり (ホルモン療法中も含む) 2. なし 妊娠 1. あり (____回) 2. なし 出産 1. あり (____回) 2. なし 周産期の気胸の合併 1. あり 2. なし								
検査所見	胸部検査所見	胸部 CT: 1. 異常あり (1. 多発性嚢胞 2. 縦隔リンパ節腫大 3. 胸水 4. その他 _____) 2. 異常なし 胸水: 1. あり (1. 乳糜である 2. 乳糜でない 3. 穿刺検査していない) 2. なし							
	腹部検査所見	腹部画像検査 (超音波、CTまたはMRI検査): 1. 施行 2. 未施行 腎血管筋脂肪腫: 1. あり (1. 右 2. 左 3. 両側) 2. なし 腎臓以外の血管筋脂肪腫: 1. あり (1. 肺 2. 肝臓 3. 脾臓 4. その他____) 2. なし 腹部リンパ節腫大 (lymphangiomyoma): 1. あり (1. 後腹膜腔 2. 骨盤腔) 2. なし 腹水: 1. あり (1. 乳糜である 2. 乳糜でない 3. 穿刺検査していない) 2. なし							
	病理組織診断	1. あり 2. なし 生検部位 (複数可): 1. 肺 2. リンパ節 3. その他 ( ) 病理組織学的所見: (i) α-smooth muscle actin (α-SMA) 免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (ii) HMB45 免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (iii) エストロゲンレセプター免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (iv) プロゲステロンレセプター免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行							

	細胞診診断 (LAM cell cluster の証明)	1. あり (1. 胸水 2. 腹水) 免疫細胞染色所見 (i) $\alpha$ -smooth muscle actin ( $\alpha$ -SMA) 免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (ii) HMB45 免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (iii) エストロゲンレセプター免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (iv) プログステロンレセプター免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (v) D2-40 免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (vi) VEGFR-3免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行	2. なし	
検査経過		初診時 ( _____ 年 ____ 月 )	最新の結果 ( _____ 年 ____ 月 )	
	身長	cm	cm	
	体重	kg	kg	
	PS (ECOG)	0. 1. 2. 3. 4. 5.	0. 1. 2. 3. 4. 5.	
	労作時の息切れ	MRCグレード _____	MRCグレード _____	
	動脈血ガス	( _____ 年 ____ 月 )	( _____ 年 ____ 月 )	
	吸入気	<input type="checkbox"/> 室内気 <input type="checkbox"/> O <sub>2</sub> ____ L/min	<input type="checkbox"/> 室内気 <input type="checkbox"/> O <sub>2</sub> ____ L/min	
	pH			
	PaCO <sub>2</sub>	Torr	Torr	
	PaO <sub>2</sub>	Torr	Torr	
	呼吸機能検査	( _____ 年 ____ 月 )	( _____ 年 ____ 月 )	
	VC	Ml	Ml	
	FVC	Ml	Ml	
	DLco (ml/min/mmHg)	ml/min/mmHg	ml/min/mmHg	
	DLco' (ml/min/mmHg)	ml/min/mmHg	ml/min/mmHg	
	DLco/VA (ml/min/mmHg/l)	ml/min/mmHg/l	ml/min/mmHg/l	
	肺高血圧 (ある場合は 根拠を記入)	( _____ 年 ____ 月 ) 1. あり 2. なし 根拠; 1. 心エコー 2. 心カテーテル	( _____ 年 ____ 月 ) 1. あり 2. なし 根拠; 1. 心エコー 2. 心カテーテル	
	6分間歩行試験	( _____ 年 ____ 月 ) <input type="checkbox"/> 室内気 <input type="checkbox"/> O <sub>2</sub> ____ L/min m lowest SpO <sub>2</sub> %	( _____ 年 ____ 月 ) <input type="checkbox"/> 室内気 <input type="checkbox"/> O <sub>2</sub> ____ L/min m lowest SpO <sub>2</sub> %	
	鑑別診断	以下の疾患が鑑別できること		
		① ブラ, プレブ		1. 鑑別できる 2. 鑑別できない
② COPD (慢性閉塞性肺疾患)			1. 鑑別できる 2. 鑑別できない	
③ ランゲルハンス細胞組織球症 (LCH)			1. 鑑別できる 2. 鑑別できない	
④ シェーグレン症候群に伴う肺病変			1. 鑑別できる 2. 鑑別できない	
⑤ アミロイドーシス (嚢胞性肺病変を呈する場合)			1. 鑑別できる 2. 鑑別できない	
⑥ 空洞形成性転移性肺腫瘍			1. 鑑別できる 2. 鑑別できない	
⑦ Birt-Hogg-Dubé症候群			1. 鑑別できる 2. 鑑別できない	
⑧ リンパ球性間質性肺炎 (LIP)			1. 鑑別できる 2. 鑑別できない	
⑨ Light-chain deposition disease			1. 鑑別できる 2. 鑑別できない	

総合診断	病型	1. 孤発性LAM (sporadic LAM) 2. 結節性硬化症に合併したLAM (TSC-LAM)
	診断の種類	1. 診断確実例 2. 診断ほぼ確実例 (1. 組織診断例 2. 細胞診断例) 3. 臨床診断例
	主治医意見欄	(臨床診断例において記載すること。病理診断できない理由、結節性硬化症の診断根拠、穿刺検査で確認した乳糜胸水や乳糜腹水の合併、などの必要と思われる意見を記載すること。)

治療内容	①ホルモン治療	《既治療》 1. あり (1. GnRH アゴニスト 2. プロゲステロン 3. 外科的卵巣摘出術 4. その他_____) 2. なし 《現在の治療》 1. あり (1. GnRH アゴニスト 2. プロゲステロン 3. 外科的卵巣摘出術 4. その他_____) 治療効果 1. あり 2. なし 3. 不明 2. なし
	②その他 LAM に対する治療	《既治療》 1. あり (薬品名 _____) 2. なし 《現在の治療》 1. あり (薬品名 _____) 2. なし
	③現在の気管支拡張療法	1. あり 2. なし 1. キサンチン製剤 2. β 刺激薬 (1. 長時間作用型吸入 2. 短時間作用型吸入 3. 貼付 β 刺激薬 4. 経口 β 刺激薬) 3. 抗コリン薬 (1. 長時間作用型吸入 2. 短時間作用型吸入)
	④これまでの気胸に対する治療	気胸の発症 1. あり (回数 右 _____ 回、左 _____ 回) 2. なし 胸膜癒着術 右; 1. あり 2. なし 左; 1. あり 2. なし
	⑤その他の外科手術	胸管結紮術 (乳糜胸) 1. あり 2. なし 腎切除術 1. あり (1. 部分切除 2. 全摘) 2. なし その他 _____
	⑥在宅医療	1. あり (1. 在宅酸素療法 2. 在宅人工呼吸療法 (1. NPPV 2. TPPV)) 2. なし
	⑦脳死肺移植登録 (待機中)	1. あり (登録日: 西暦 _____ 年 _____ 月) 2. なし
	⑧肺移植術	1. あり 2. なし 肺移植日: 西暦 _____ 年 _____ 月 _____ 日 肺移植の種類 1. 脳死肺移植 (1. 右片肺移植 2. 左片肺移植 3. 両肺移植 4. 心肺同時移植) 2. 生体肺移植 (施行年月 平成 _____ 年 _____ 月)

医療上の問題点

【WISH入力不要】

医療機関名	電話番号 ( )
医療機関所在地	
医師の氏名	
印	記載年月日: 平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日

## リンパ脈管筋腫症 (LAM)

## 臨床調査個人票

(2.更新)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日生 (満 歳)
氏名	郵便番号		電話 ( )		出生 都道府県	発病時在住 都道府県	
住所	1.昭和 2.平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保険種別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.高
発病年月	1.あり (等級____級) 2.なし		介護認定	1.要介護 (要介護度____) 2.要支援 3.なし			
身体障害者 手帳	社会活動 (1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 (____))		初回認定年月				
生活状況	日常生活 (1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)		1.昭和 2.平成		年 月		
受診状況 (最近1年)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院 (____/月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他(____)						
治療と経過 (前回申請からの変化を中心に具体的に記述)							
【WISH入力不要】							
症状および 兆候	(1) 初発症状(みられたものすべてをチェックする) 1. 労作時の息切れ 2. 疲れやすい感じ 3. 胸痛 4. 失神 5. 咳嗽 6. 血痰 7. 嘔声 (2) 現在の症状および症候 1. 無症状 2. 労作時の息切れ (気胸や胸水による一時的増悪を除く) 3. 咳 4. 痰 5. 血痰 6. 喘鳴 7. 気胸 8. 腹痛 9. 血尿 10. 腎機能障害 11. 下肢のリンパ浮腫 12. その他の症状_____						
現在の 喫煙状況	1. 喫煙あり 2. 喫煙なし						
月経および 妊娠・出産 歴 (1年以 内のもの)	閉経 1. あり (ホルモン療法中も含む) 2. なし 妊娠 1. あり 2. なし 出産 1. あり 2. なし 周産期の気胸の合併 1. あり 2. なし						
検査所見	胸部検査所見 (1年以内のもの)	胸部CT: 1. 異常あり (1. 多発性嚢胞 2. 縦隔リンパ節腫大 3. 胸水 4. その他____) 2. 異常なし 3. 未施行 胸水: 1. あり (1. 乳糜である 2. 乳糜でない 3. 穿刺検査していない) 2. なし 3. 不明					
	腹部検査所見 (1年以内のもの)	腹部画像検査 (超音波、CTまたはMRI検査): 1. 施行 2. 未施行 腎血管筋脂肪腫: 1. あり (1. 右 2. 左 3. 両側) 2. なし 腎臓以外の血管筋脂肪腫: 1. あり (1. 肺 2. 肝臓 3. 脾臓 4. その他____) 2. なし 腹部リンパ節腫大 (lymphangioliomyoma): 1. あり (1. 後腹膜腔 2. 骨盤腔) 2. なし 腹水: 1. あり (1. 乳糜である 2. 乳糜でない 3. 穿刺検査していない) 2. なし 3. 不明					
	病理組織診断 (1年以内のもの)	1. あり 2. なし 生検部位 (複数可): 1. 肺 2. リンパ節 3. その他 (____) 病理組織学的所見: (i) $\alpha$ -smooth muscle actin ( $\alpha$ -SMA) 免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (ii) HMB45免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (iii) エストロゲンレセプター免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (iv) プロゲステロンレセプター免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行					

		1. あり (1. 胸水 2. 腹水)	2. なし
	細胞診診断 (LAM cell cluster の証明) (1年以内のもの)	免疫細胞染色所見 (i) $\alpha$ -smooth muscle actin ( $\alpha$ -SMA) 免疫染色: (ii) HMB45免疫染色: (iii) エストロゲンレセプター免疫染色: (iv) プロゲステロンレセプター免疫染色: (v) D2-40 免疫染色: (vi) VEGFR-3免疫染色:	1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行
最新の結果			
		( _____ 年 ____ 月)	
身長		cm	
体重		kg	
PS (ECOG)		0. 1. 2. 3. 4. 5.	
労作時の息切れ		MRCグレード _____	
動脈血ガス		( _____ 年 ____ 月)	
吸入気		<input type="checkbox"/> 室内気 <input type="checkbox"/> O <sub>2</sub> ____ L/min	
pH			
PaCO <sub>2</sub>		Torr	
PaO <sub>2</sub>		Torr	
呼吸機能検査		( _____ 年 ____ 月)	
VC		ml	
FVC		ml	
FEV <sub>1</sub>		ml	
DLco (ml/min/mmHg)		ml/min/mmHg	
DLco' (ml/min/mmHg)		ml/min/mmHg	
DLco/VA (ml/min/mmHg/l)		ml/min/mmHg/l	
肺高血圧 (ある場合は根拠を記入)		( _____ 年 ____ 月) 1. あり 2. なし 根拠; 1. 心エコー 2. 心カテーテル	
6分間歩行試験		( _____ 年 ____ 月) <input type="checkbox"/> 室内気 <input type="checkbox"/> O <sub>2</sub> ____ L/min  lowest SpO <sub>2</sub> _____ m %	
総合診断	病 型	1. 孤発性LAM (sporadic LAM) 2. 結節性硬化症に合併したLAM (TSC-LAM)	
	診断の種類	1. 診断確実例 2. 診断ほぼ確実例 (1. 組織診断例 2. 細胞診断例 ) 3. 臨床診断例	
	肺LAMの重症度分類 <sup>注)</sup>	( _____ )度	
現在の治療内容	①ホルモン療法	1. あり (1. GnRH アゴニスト 2. プロゲステロン, 3. 外科的卵巣摘出術 4. その他 _____) 2. なし	
	②その他のLAMに対する治療		

③気管支拡張療法	1. あり 1. キサンチン製剤 2. β刺激薬 (1. 長時間作用型吸入 2. 短時間作用型吸入 3. 貼布β刺激薬 4. 経口β刺激薬) 3. 抗コリン薬 (1. 長時間作用型吸入 2. 短時間作用型吸入) 2. なし
④気胸に対する治療	最近1年間の気胸の合併 1. あり (回数 右 ___回、左 ___回) 2. なし 気胸を合併した際の治療 1. 安静のみ 右 ___回、左 ___回 2. 胸腔ドレナージ 右 ___回、左 ___回 3. 開胸手術 右 ___回、左 ___回 4. 胸腔鏡手術 右 ___回、左 ___回 5. 胸腔鏡下肺胸膜カパーリング術 1. 右 2. 左 3. 両側 胸膜癒着術を施行した場合 1. 内科的胸膜癒着術 <input type="checkbox"/> 右 ___回 <input type="checkbox"/> 左 ___回 2. 外科的胸膜癒着術 <input type="checkbox"/> 右 ___回 <input type="checkbox"/> 左 ___回 1. 壁側胸膜部分切除術 2. 壁側胸膜電気焼灼術 3. フィブリノゲン製剤などの薬剤投与 (商品名: _____) 4. その他 _____
⑤その他の外科手術 (1年以内のもの)	1. あり (1. 胸管結紮術 2. 腎切除術 (1. 部分切除 2. 全摘) 3. その他 _____) 2. なし
⑥在宅医療	1. あり (1. 在宅酸素療法 2. 在宅人工呼吸療法 (1. NPPV 2. TPPV)) 2. なし
⑦肺移植	脳死肺移植登録 (待機中) 1. あり (登録日: 西暦 _____年 ___月) 2. なし 肺移植術 1. あり 2. なし 肺移植日: 西暦 _____年 ___月 ___日 肺移植の種類 1. 脳死肺移植 (1. 右片肺移植 2. 左片肺移植 3. 両肺移植 4. 心肺同時移植) 2. 生体肺移植
前回申請からの変化を具体的に記述	
医療上の問題点	
【WISH入力不要】	
医療機関名	
医療機関所在地	
電話番号 ( )	
医師の氏名	
<input type="checkbox"/> 記載年月日: 平成 _____年 _____月 _____日	

## 重症多形滲出性紅斑（急性期）

### A. Stevens-Johnson Syndrome

#### 1. 主要項目

##### (1) 主症候

- ① 体表面積の10%未満のびらんもしくは水疱。
- ② 皮膚粘膜移行部の重篤な粘膜病変（出血性あるいは充血性）。
- ③ 38℃以上の発熱。
- ④ 皮疹は非典型的ターゲット状多形紅斑

##### (2) 病理所見

表皮の壊死性変化を認める。

##### (3) 眼科的所見

角結膜上皮欠損（フルオレセインで面状に染色される）と偽膜形成のどちらかあるいは両方を伴う両眼性の急性結膜炎。

#### 2. 参考事項

TEN への移行があり得るため、初期に評価を行った場合には、極期に再評価を行う。

#### 3. 診断基準

- ・ 1 (1) ①から③のすべてを満たすもの。または、1 (1) ①、②、④の全てを満たし、かつ (2) を満たすもの。
- ・ 眼病変が重視されるため、(3) を満たし、かつ 1 (1) ①、②、④の1つ以上の項目を満たすもの。

### B. Toxic epidermal necrolysis

#### 1. 主要項目

##### (1) 主症候

- ① 体表面積の10%を越える水疱、表皮剥離、びらんなどの表皮の壊死性障害。
- ② 皮疹は広範囲のびまん性紅斑および斑状紅斑である。
- ③ 38℃以上の発熱。

##### (2) 病理所見

顕著な表皮の壊死を認める。

##### (3) 眼科的所見

眼症状は角結膜上皮欠損（フルオレセインで面状に染色される）と偽膜形成のどちらかあるいは両方を伴う両眼性の急性結膜炎。

#### 2. 鑑別診断

ブドウ球菌性熱傷様皮膚症候群（SSSS）

#### 3. 診断基準

- 1 (1) ①から③のすべてを満たすもの。SSSS が完全に除外できない場合でも、1 (1) ①から③のすべてを満たし、かつ 1 (2) あるいは 1 (3) を満たすもの。

## 重症多形浸出性紅斑紅斑（急性期） 臨床調査個人票案

ふりがな 氏名		性別	1. 男 2. 女	生年 月日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成      年    月    日生 (満 歳)
住所	郵便番号	電話 (      )		出生 都道府 県	発病時在住 都道府県
発病年月	平成    年    月 (満 歳)	初診年 月日	平成    年    月    日	保健種 別	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 高
身体障害 者手帳	1. あり (等級    級) 2. なし	介護認定	1. 要介護 (要介護度    ) 2. 要支援 3. なし		
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (      )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)				
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄      )	受診状況 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 (    / 月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 (      )		

発症と経過 (具体的に記述)					
疾患分類	1. SJS                      2. TEN (a. SJS 進展型    b. びまん性紅斑進展型    c. 特殊型    d. 不全型)				
経過	1. 治癒    2. 軽快    3. 不変    4. 徐々に悪化    5. 急速に悪化    6. その他				
症状および所見					
SJS					
① 皮膚のびらん・水疱	1. あり (      ) %		2. なし	3. 不明	
② 皮膚粘膜移行部の重篤な病変	1. あり		2. なし	3. 不明	
③ 発熱 (38℃以上)	1. あり		2. なし	3. 不明	
④ 非典型的ターゲット状多形紅斑	1. あり		2. なし	3. 不明	
⑤ 病理学的に表皮の壊死性変化	1. あり		2. なし	3. 不明	
⑥ 両眼の急性結膜炎に伴う角結膜上皮欠損または偽膜形成	1. あり		2. なし	3. 不明	
TEN					
① 皮膚のびらん・水疱、表皮剥離	(      ) %				
② 広範囲のびまん性紅斑・斑状紅斑	1. あり		2. なし	3. 不明	
③ 発熱 (38℃以上)	1. あり		2. なし	3. 不明	
④ SSSS を否定できる	1. できる		2. できない		
⑤ 両眼の急性結膜炎に伴う角結膜上皮欠損または偽膜形成	1. あり		2. なし	3. 不明	
⑥ 病理学的に顕著な表皮の壊死	1. あり		2. なし	3. 不明	
重篤度 (重症多形浸出性紅斑の重篤度判定基準 (別表) を参照し、各々スコアを記載)					
1. 粘膜疹	(    点)				
2. 皮膚の水疱、びらんの面積	(    点)				
3. 38℃以上の発熱	(    点)				
4. 呼吸器障害	(    点)				
5. 表皮の全層性壊死性変化	(    点)				
6. 肝機能障害 (ALT>100 IU/L)	(    点)				
合計スコア	(    点) → 重篤度: グレード I (6点未満)    グレード II (6点以上)				
以下はスコアに関わらず重症と判断する					
1. SJS/TENに関連する呼吸障害のみられるもの                      2. 角結膜上皮欠損、偽膜形成の両方がみられるもの					
3. びまん性紅斑進展型TEN					
治療			治療効果		
①副腎皮質ステロイド	1. あり (プレドニゾロン換算    mg/日)	2. なし	1. あり	2. なし	3. 不明
②ステロイドパルス療法	1. あり	2. なし	1. あり	2. なし	3. 不明
③免疫抑制剤	1. あり	2. なし	1. あり	2. なし	3. 不明
④血漿交換療法	1. あり	2. なし	1. あり	2. なし	3. 不明
⑤大量ガンマグロブリン	1. あり	2. なし	1. あり	2. なし	3. 不明
⑥その他	1. あり (      )	2. なし	1. あり	2. なし	3. 不明
医療上の問題点					
医療機関名					
医療機関所在地					
電話番号 (      )					
医師の氏名					
印					
記載年月日: 平成    年    月    日					

※医療受給者証の有効期間は、その病態に鑑み原則として6ヶ月とする

**重篤度判定基準**

1	粘膜疹		
	眼病変	偽膜形成	1
		角結膜上皮欠損	1
		結膜充血	1
	口唇、口腔内	口腔内広範囲に血痂、出血を伴うびらん	1
		口唇にのみ血痂、出血を伴うびらん	1
		血痂、出血を伴わないびらん	1
	陰部びらん		1
2	皮膚の水疱、びらん		
		30% 以上	3
		10-30 %	2
		10% 未満	1
3	38°C以上の発熱		1
4	表皮の全層性壊死性変化		1
5	SJS/TENに関連する肝機能障害 (ALT>100 IU/L)		1

重篤度判定基準：6点未満 グレードI  
6点以上 グレードII

ただし、以下はスコアに関わらず重症と判断する

- 1) 眼表面で角結膜上皮欠損、偽膜形成の両方がみられるもの
- 2) SJS/TENに関連する呼吸器障害のみられるもの
- 3) びまん性紅斑進展型 TEN

## 後縦靱帯骨化症・黄色靱帯骨化症

### 1. 主要項目

#### (1) 自覚症状ならびに身体所見

- ① 四肢・軀幹のしびれ, 痛み, 感覚障害
- ② 四肢・軀幹の運動障害
- ③ 膀胱直腸障害
- ④ 脊柱の可動域制限
- ⑤ 四肢の深部腱反射異常
- ⑥ 四肢の病的反射

#### (2) 血液・生化学検査所見

一般に異常を認めない。

#### (3) 画像所見

- ① 単純X線  
側面像で、椎体後縁に接する後縦靱帯の骨化像または椎間孔後縁に嘴状・塊状に突出する黄色靱帯の骨化像がみられる。
- ② CT  
脊柱管内に後縦靱帯または黄色靱帯の骨化がみられる。
- ③ MRI  
靱帯骨化巣による脊髓圧迫がみられる。

### 2. 鑑別診断

強直性脊椎炎、変形性脊椎症、強直性脊椎骨増殖症、脊柱管狭窄症、椎間板ヘルニア、脊柱奇形、脊椎・脊髓腫瘍、運動ニューロン疾患、痙性脊髓麻痺（家族性痙性対麻痺）、多発性神経炎、脊髓炎、末梢神経障害、筋疾患、脊髓小脳変性症、脳血管障害、その他。

### 3. 診断

画像所見に加え、1 に示した自覚症状ならびに身体所見が認められ、それが靱帯骨化と因果関係があるとされる場合、本症と診断する。

### 4. 特定疾患治療研究事業の対象範囲

下記の(1), (2)の項目を満たすものを認定対象とする。

- (1) 画像所見で後縦靱帯骨化または黄色靱帯骨化が証明され、しかもそれが神経障害の原因となって、日常生活上支障となる著しい運動機能障害を伴うもの。
- (2) 運動機能障害は、日本整形外科学会頸部脊椎症性脊髓症治療成績判定基準(表)の上肢運動機能Ⅰと下肢運動機能Ⅱで評価・認定する。  
頸髄症：Ⅰ上肢運動機能、Ⅱ下肢運動機能のいずれかが2点以下  
(ただし、Ⅰ, Ⅱの合計点が7点でも手術治療を行う場合は認める)  
胸髄症あるいは腰髄症：Ⅱ下肢運動の評価項目が2点以下  
(ただし、3点でも手術療法を行う場合は認める)

表：日本整形外科学会頸部脊椎症性脊椎症治療成績判定基準（抜粋）

---

I 上肢運動機能

0. 箸又はスプーンのいずれを用いても自力では食事をする事ができない。
1. スプーンを用いて自力で食事ができるが、箸ではできない。
2. 不自由ではあるが、箸を用いて食事ができる。
3. 箸を用いて日常食事をしているが、ぎこちない。
4. 正常

注1 きき手でない側については、ひもむすび、ボタンかけなどを参考とする。

注2 スプーンは市販品を指し、固定用バンド、特殊なグリップなどを使用しない場合をいう。

---

II 下肢運動機能

0. 歩行できない。
1. 平地でも杖又は支持を必要とする。
2. 平地では杖又は支持を必要としないが、階段ではこれらを要する。
3. 平地・階段ともに杖又は支持を必要としないが、ぎこちない。
4. 正常

注1 平地とは、室内又はよく舗装された平坦な道路を指す。

注2 支持とは、人による介助、手すり、つかまり歩行の支えなどをいう。

---

後縦靭帯骨化症・黄色靭帯骨化症 臨床調査個人票

(1. 新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日生	(満 歳)
氏名	郵便番号		出生都道府県	電話 ( )		出生都道府県	発病時在在都道府県	
住所	1. 昭和 2. 平成		年 月 (満 歳)	初診年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保険種別	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 高
発病年月	1. あり (等級 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし				
身体障害者手帳	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( ))							
生活状況	日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)							
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明		受診状況	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月)				
	ありの場合 (続柄 )		(最近 6 か月)	4. 往診あり 5. 入院なし 6. その他 ( )				

発症と経過 (具体的に記述)

[WISH 入力不要]

症状及び所見

機能評価 (参考1) 及び生活機能障害度 (参考2) について、下記を参考に該当番号に○をつけること。

現時点 (平成 年 月)

1. 機能評価

- I 上肢運動機能 (0, 1, 2, 3, 4)
- II 下肢運動機能 (0, 1, 2, 3, 4)
- III 知覚
  - 上肢 (0, 1, 2)
  - 下肢 (0, 1, 2)
  - 躯幹 (0, 1, 2)
- IV 膀胱 (0, 1, 2, 3)

2. 生活機能障害度 (1, 2, 3)

(参考1) 機能評価

I 上肢運動機能

- 0. 箸又はスプーンのいずれを用いても自力では食事をすることができない。
- 1. スプーンを用いて自力で食事ができるが、箸ではできない。
- 2. 不自由ではあるが、箸を用いて食事ができる。
- 3. 箸を用いて日常食事をしているが、ぎこちない。
- 4. 正常

注1 きき手でない側については、ひもむすび、ボタンかけなどを参考とする

注2 スプーンは市販品を指し、固定用バンド、特殊なグリップなどを使用しない場合をいう。

II 下肢運動機能

- 0. 歩行できない。
- 1. 平地でも杖又は支持を必要とする。
- 2. 平地では杖又は支持を必要としないが、階段ではこれらを要する。
- 3. 平地・階段ともに杖又は支持を必要としないが、ぎこちない。
- 4. 正常

注1 平地とは、室内又はよく舗装された平坦な道路を指す。

注2 支持とは、人による介助、手すり、つかまり歩行の支えなどをいう。

III 知覚

- A. 上肢
  - 0. 明白な知覚障害がある。
  - 1. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。
  - 2. 正常
- B. 下肢
  - 0. 明白な知覚障害がある。
  - 1. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。
  - 2. 正常
- C. 躯幹
  - 0. 明白な知覚障害がある。
  - 1. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。
  - 2. 正常

注1 明白な知覚障害とは、知覚 (触覚、痛覚、温度覚、振動覚、位置覚など) のいずれかの完全脱失又はこれに近いものを指し、検査手技の多少の異同によらず確実に検出できる程度のものをいう。

注2 耐え難いほどの異常知覚又は疼痛は0とする。

IV 膀胱

- 0. 尿閉
- 1. 高度の排尿困難 (残尿感、努嘔、淋瀝)
- 2. 軽度の排尿困難 (頻尿、開始遅延)
- 3. 正常

注1 尿線に勢いがなく、又は排尿時間の延長はあるが、1に該当しないものは2とする。

注2 尿路疾患による排尿障害を除外する。

(参考2) 生活機能障害度

- 1. I 日常生活、通院にほとんど介助を要しない。
- 2. II 日常生活、通院に部分介助を要する。
- 3. III 日常生活に全面的な介助を要し、自力では歩行起立不能。

画像所見

単純X線写真による脊柱靭帯骨化巣（後縦靭帯骨化又は黄色靭帯骨化）の証明（平成 年 月 日）

- 頸椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化; 1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)  
 胸椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化; 1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)  
 腰椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化; 1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)

MR Iによる硬膜管狭小又は髄内信号変化の証明（平成 年 月 日）

- 頸椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化; 1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)  
 胸椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化; 1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)  
 腰椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化; 1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)

CTによる靭帯骨化の証明（平成 年 月 日）

- 頸椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化; 1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)  
 胸椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化; 1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)  
 腰椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化; 1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)

手術

- 1.手術済み 2.手術予定 3.手術なし

今まで実施した手術、又は今後予定している手術についてその内容を下記に記載のこと。

①	1.過去手術 2.今後手術	昭和・平成 年 月	1.頸椎前方 2.頸椎後方 3.胸椎前方 4.胸椎後方 5.腰椎前方 6.腰椎後方
②	1.過去手術 2.今後手術	昭和・平成 年 月	1.頸椎前方 2.頸椎後方 3.胸椎前方 4.胸椎後方 5.腰椎前方 6.腰椎後方
③	1.過去手術 2.今後手術	昭和・平成 年 月	1.頸椎前方 2.頸椎後方 3.胸椎前方 4.胸椎後方 5.腰椎前方 6.腰椎後方
④	1.過去手術 2.今後手術	昭和・平成 年 月	1.頸椎前方 2.頸椎後方 3.胸椎前方 4.胸椎後方 5.腰椎前方 6.腰椎後方
⑤	1.過去手術 2.今後手術	昭和・平成 年 月	1.頸椎前方 2.頸椎後方 3.胸椎前方 4.胸椎後方 5.腰椎前方 6.腰椎後方

医療上の問題点

【WISH入力不要】

医療機関名

医療機関所在地

電話番号 ( )

医師の氏名



記載年月日：平成 年 月 日

(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)

症状が悪化したことを医師が確認した年月日 平成 年 月 日

特定疾患登録者証交付年月日 平成 年 月 日

後縦靭帯骨化症・黄色靭帯骨化症 臨床調査個人票 (2.更新)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生 年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日生	(満 歳)
氏 名								
住 所	郵便番号		電話 ( )		出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県		
発 病 年 月	1.昭和 2.平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保 険 種 別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.高	
身体障害者 手 帳	1.あり (等級 級) 2.なし		介 護 認 定	1.要介護 (要介護度 ) 2.要支援 3.なし				
生 活 状 況	社会活動 (1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 ( )) 日常生活 (1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						初回認定年月 1.昭和 2.平成 年 月	
受 診 状 況 (最近1年)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院 ( /月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他 ( )							

治療と経過 (前回申請からの変化を中心に具体的に記述)

【WISH入力不要】

症状及び所見

機能評価 (参考1) 及び生活機能障害度 (参考2) について、下記を参考に該当番号に○をつけること。

現時点 (平成 年 月)	初回申請時又は治療前 (昭和・平成 年 月)
1. 機能評価	1. 機能評価
I 上肢運動機能 (0, 1, 2, 3, 4)	I 上肢運動機能 (0, 1, 2, 3, 4)
II 下肢運動機能 (0, 1, 2, 3, 4)	II 下肢運動機能 (0, 1, 2, 3, 4)
III 知覚 上肢 (0, 1, 2)	III 知覚 上肢 (0, 1, 2)
下肢 (0, 1, 2)	下肢 (0, 1, 2)
躯幹 (0, 1, 2)	躯幹 (0, 1, 2)
IV 膀胱 (0, 1, 2, 3)	IV 膀胱 (0, 1, 2, 3)
2. 生活機能障害度 (1, 2, 3)	2. 生活機能障害度 (1, 2, 3)

(参考1) 機 能 評 価

I 上肢運動機能

0. 箸又はスプーンのいずれを用いても自力では食事をすることができない。

1. スプーンを用いて自力で食事ができるが、箸ではできない。

2. 不自由ではあるが、箸を用いて食事ができる。

3. 箸を用いて日常食事をしているが、ぎこちない。

4. 正常

注1 きき手でない側については、ひもむすび、ボタンかけなどを参考とする

注2 スプーンは市販品を指し、固定用バンド、特殊なグリップなどを使用しない場合をいう。

II 下肢運動機能

0. 歩行できない。

1. 平地でも杖又は支持を必要とする。

2. 平地では杖又は支持を必要としないが、階段ではこれらを要する。

3. 平地・階段ともに杖又は支持を必要としないが、ぎこちない。

4. 正常

注1 平地とは、室内又はよく舗装された平坦な道路を指す。

注2 支持とは、人による介助、手すり、つかまり歩行の支えなどをいう。

III 知覚

A. 上肢 0. 明白な知覚障害がある。

1. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。

2. 正常

B. 下肢 0. 明白な知覚障害がある。

1. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。

2. 正常

C. 躯幹 0. 明白な知覚障害がある。

1. 軽度の知覚障害又はしびれ感がある。

2. 正常

注1 明白な知覚障害とは、知覚 (触覚、痛覚、温度覚、振動覚、位置覚など) のいずれかの完全脱失又はこれに近いものを指し、検査手技の多少の異同によらず確実に検出できる程度のものをいう。

注2 耐え難いほどの異常知覚又は疼痛は0とする。

IV 膀胱

0. 尿閉

1. 高度の排尿困難 (残尿感、努噴、淋瀝)

2. 軽度の排尿困難 (頻尿、開始遅延)

3. 正常

注1 尿線に勢いがなく、又は排尿時間の延長はあるが、1に該当しないものは2とする。

注2 尿路疾患による排尿障害を除外する。

(参考2) 生 活 機 能 障 害 度

- I 日常生活、通院にほとんど介助を要しない。
- II 日常生活、通院に部分介助を要する。
- III 日常生活に全面的な介助を要し、独力では歩行起立不能。

画像所見

単純X線写真による脊柱靭帯骨化巣（後縦靭帯骨化又は黄色靭帯骨化）の証明（平成 年 月 日）

頸椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化；1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)  
 胸椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化；1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)  
 腰椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化；1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)

MR Iによる硬膜管狭小又は髄内信号変化の証明（平成 年 月 日）

頸椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化；1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)  
 胸椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化；1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)  
 腰椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化；1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)

CTによる靭帯骨化の証明（平成 年 月 日）

頸椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化；1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)  
 胸椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化；1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)  
 腰椎 1.あり 2.なし 3.未撮影 (認められた靭帯骨化；1.後縦靭帯 2.黄色靭帯)

手術

1.手術済み 2.手術予定 3.手術なし

今まで実施した手術、又は今後予定している手術についてその内容を下記に記載のこと。

①	1.過去手術 2.今後手術	昭和・平成 年 月	1.頸椎前方 2.頸椎後方 3.胸椎前方 4.胸椎後方 5.腰椎前方 6.腰椎後方
②	1.過去手術 2.今後手術	昭和・平成 年 月	1.頸椎前方 2.頸椎後方 3.胸椎前方 4.胸椎後方 5.腰椎前方 6.腰椎後方
③	1.過去手術 2.今後手術	昭和・平成 年 月	1.頸椎前方 2.頸椎後方 3.胸椎前方 4.胸椎後方 5.腰椎前方 6.腰椎後方
④	1.過去手術 2.今後手術	昭和・平成 年 月	1.頸椎前方 2.頸椎後方 3.胸椎前方 4.胸椎後方 5.腰椎前方 6.腰椎後方
⑤	1.過去手術 2.今後手術	昭和・平成 年 月	1.頸椎前方 2.頸椎後方 3.胸椎前方 4.胸椎後方 5.腰椎前方 6.腰椎後方

医療上の問題点

【WISH入力不要】

医療機関名

医療機関所在地

電話番号 ( )

医師の氏名



記載年月日：平成 年 月 日

### 重症者基準及び軽快者基準(案)

		重症者基準※1										軽快者基準※2
		眼の障害	聴力の障害	肢体の障害	神経系統の障害	呼吸器障害	心疾患	腎疾患	肝疾患	血液・造血器疾患	その他の障害	
間脳下垂体機能障害	PRL分泌異常症	○										○
	ゴナドトロピン分泌異常症	○										○
	ADH分泌異常症	○										○
	下垂体性TSH分泌異常症	○										○
	クッシング病	○										○
	先端巨大症	○										○
	下垂体機能低下症	○										○
家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)							○					
脊髄性筋萎縮症					◎							
球脊髄性筋萎縮症					◎							
慢性炎症性脱髄性多発神経炎					◎							○
肥大型心筋症							◎					○
拘束型心筋症							◎					○
ミトコンドリア病		◎	◎	◎	◎	○	◎	◎	◎	◎	○	○
リンパ脈管筋腫症(LAM)						◎		○				
重症多形滲出性紅斑(急性期)		当疾患の病態に鑑み、劇症肝炎等と同じく、対象患者は全て重症者とし、医療受給者証の有効期間は、原則として6ヶ月とする。										
黄色靱帯骨化症				◎	○							○

※1 「重症者基準」

別添1に示す基準を満たす患者については、入院の一部負担又は外来等の一部負担を生じない重症患者として認定される。

※2 「軽快者基準」

別添2に示す軽快者に該当した場合、「特定疾患医療受給者証」に替わって「特定疾患登録者証」が交付され、公費負担の対象外となる。ただし、病状が悪化した場合には、医師が確認した日に遡って公費負担の対象となる。

## 重症患者認定基準表

下記の症状が長期間継続するものと認められるもの

対象部位	症状の状態	一部の例示	
眼	①眼の機能に著しい障害を有するもの	両眼の視力の和が0.04以下のもの	
		両眼の視野がそれぞれ10度以内でかつ両眼による視野について視能率による損失率が95%以上のもの	
聴器	②聴覚機能に著しい障害を有するもの	両耳の聴力レベルが100デシベル以上のもの	
肢	上肢	③両上肢の機能に著しい障害を有するもの	両上肢の用を全く廃したもの
		④両上肢の全ての指の機能に著しい障害を有するもの	両上肢のすべての指を基部から欠き、有効長が0のもの 両上肢のすべての指の用を全く廃したもの
	下肢	⑤一上肢の機能に著しい障害を有するもの	一上肢を上腕の2分の1以上で欠くもの 一上肢の用を全く廃したもの
		⑥両下肢の機能に著しい障害を有するもの	両下肢の用を全く廃したもの
	体幹・脊柱	⑦両下肢を足関節以上で欠くもの	両下肢をショパール関節以上で欠くもの
⑧体幹の機能に座っていることができない程度又は立ち上がることができない程度の障害を有するもの			腰掛、正座、あぐら、横すわりのいずれもができないもの又は、臥位又は坐位から自力のみでは立ち上がれず、他人、柱、杖、その他の器物の介護又は補助によりはじめて立ち上がることが出来る程度の障害を有するもの
体	肢体の機能	⑨身体の機能の障害又は長期にわたる安静を必要とする病状が前①～⑧と同程度以上と認められる状態であって、日常生活の用を弁ずることを不能ならしめる程度のもの	一上肢及び一下肢の用を全く廃したもの 四肢の機能に相当程度の障害を残すもの 肢体の障害に準じる
		神経系	
呼吸器		活動能力の程度がゆっくりでも少し歩くと息切れがする、または、息苦しくて身の回りのこともできない状態に該当し、かつ、次のいずれかに該当するもの。 (1) 予測肺活量1秒率が20%以下のもの (2) 動脈血ガス分析値にA表に掲げる異常を示すもの いかなる負荷にも耐え得ないもの	
心臓		浮腫、呼吸困難等の臨床症状があり、B表に掲げる症状の1又は2に該当し、かつ、C表に掲げる心臓疾患検査所見等のうち、いずれか2つ以上の所見等があるもの	
腎臓		D表に掲げるうち、いずれか1つ以上の所見があり、かつ、E表に掲げるうち、いずれか1つ以上の検査成績の異常に該当するもの	
肝臓		F表に掲げるうち、いずれか1つ以上の所見があり、かつ、G表に掲げるうち、いずれか1系列以上の検査成績が異常を示すもの	
		G表に掲げるうち、いずれか2系統以上の検査成績が高度異常を示し、高度の安静を必要とするもの	
血液・造血器		H表に掲げるうち、いずれか1つ以上の所見があり、かつ、I表に掲げる1～4までのうち、3つ以上に該当するもの	
		J表に掲げるうち、いずれか1つ以上の所見があり、かつ、K表に掲げるうち、いずれか1つ以上の所見があるもの	
その他			

## 呼吸器疾患の参考表

A表 (呼吸器疾患検査所見—動脈血ガス分析値)

	検査項目	単位	異常値
1	動脈血O <sub>2</sub> 分圧	mmHg	55以下
2	動脈血CO <sub>2</sub> 分圧	mmHg	60以上

動脈血ガス分析値は、1回のみ検査成績によることなく、総合的に判定するものとする。

## 心臓疾患の参考表

B表 (心臓疾患重症症状)

1	安静時にも心不全症状又は狭心症症状が起こり、安静からはずすと訴えが増強するもの
2	身体活動を極度に制限する必要がある心臓病患者で、身の回りのことはかろうじてできるが、それ以上の活動では心不全症状又は狭心症症状がおこるもの

C表 (心臓疾患検査所見等)

1	明らかな器質性雑音が認められるもの
2	X線フィルムによる計測 (心胸郭計数) で60%以上のもの
3	胸部X線所見で、肺野に高度うっ血所見のあるもの
4	心電図で、陳旧性心筋梗塞所見のあるもの
5	心電図で、脚ブロック所見のあるもの
6	心電図で、完全房室ブロック所見のあるもの
7	心電図で、第2度以上の不完全房室ブロック所見のあるもの
8	心電図で、心房細動又は粗動所見があり、心拍数に対する脈拍数の欠損が10以上のもの
9	心電図で、ST低下が0.2mV以上の所見があるもの
10	心電図で、第Ⅲ誘導及びV <sub>1</sub> 以外の誘導のTが逆転した所見があるもの
11	心臓ペースメーカーを装着したもの
12	人工弁を装着したもの

## 腎臓疾患の参考表

D表 (腎臓疾患重症症状)

1	尿毒症性心膜炎
2	尿毒症性出血傾向
3	尿毒症性中枢神経症状

E表 (腎臓疾患検査所見等)

	検 査 項 目	単 位	異常値
1	内因性クレアチニン・クリアランス値	ml/分	10未満
2	血清クレアチニン濃度	mg/dl	8以上
3	血液尿素窒素	mg/dl	80以上

人工透析療法施行中の者にかかる腎機能検査成績は、当該療法実施前の成績による。

## 肝臓疾患の参考表

F表 (肝臓疾患重症症状)

1	高度の腹水が存続するもの
2	意識障害発作を繰り返すもの
3	胆道疾患で発熱が頻発するもの

G表 (肝臓疾患検査所見等)

系列	検 査 項 目	単 位	異常値	高度異常値
A	アルブミン(電気泳動法)	g/dl	2.8以上3.8未満	2.8未満
	γ-グロブリン(電気泳動法)	g/dl	1.8以上2.5未満	2.5以上
	ZTT(Kunkel法)	単位	14以上20未満	20以上
B	ICG(15分値)	%	10以上30未満	30以上
	血清総ビリルビン	mg/dl	1.0以上5.0未満	5.0以上
	黄疸指数(Meulengracht法)	—	10以上30未満	30以上
C	GOT(Karmen法)	単位	50以上200未満	200以上
	GPT(Karmen法)	単位	50以上200未満	200以上
D	アルカリフォスファターゼ(Bessey法)	単位	3.5以上10未満	10以上
	アルカリフォスファターゼ(Kind-King法)	単位	12以上30未満	30以上

血液・造血器疾患の参考表

H表 (血液・造血器疾患重症症状－貧血群)

1	治療により貧血改善はやや認められるが、なお高度の貧血、出血傾向、易感染性を示すもの
2	輸血をひんぱんに必要とするもの

I表 (血液・造血器疾患検査所見等－貧血群)

1	末梢血液中の赤血球像で、次のいずれかに該当するもの (1) 血色素量が6.0g/dl未満のもの (2) 赤血球数が200万/mm <sup>3</sup> 未満のもの
2	末梢血液中の白血球像で、次のいずれかに該当するもの (1) 白血球が1,500/mm <sup>3</sup> 未満のもの (2) 顆粒球数が500/mm <sup>3</sup> 未満のもの
3	末梢血液中の血小板数が1万/mm <sup>3</sup> 未満のもの
4	骨髓像で、次のいずれかに該当するもの (1) 有核細胞が2万/mm <sup>3</sup> 未満のもの (2) 巨核球数が15/mm <sup>3</sup> 未満のもの (3) リンパ球が60%以上のもの (4) 顆粒球(G)と赤芽球(E)との比(G/E)が10以上のもの

J表 (血液・造血器疾患重症症状－出血傾向群)

1	高度の出血傾向又は関節症状のあるもの
2	凝固因子製剤を頻繁に輸注しているもの

K表 (血液・造血器疾患検査所見等－出血傾向群)

1	出血時間(デューク法)が10分以上のもの
2	血小板数が3万/mm <sup>3</sup> 未満のもの

○特定疾患治療研究事業における軽快者の基準について

平成17年5月13日 健疾発第0513002号  
各都道府県衛生主管部（局）長宛  
健康局疾病対策課長通知

特定疾患治療研究事業については、昭和48年4月17日衛発第242号厚生省公衆衛生局長通知「特定疾患治療研究事業について」の別紙「特定疾患治療研究事業実施要綱」により行われているところであるが、今般、本事業における軽快者に関する基準について、別紙の疾患に対して下記のとおり定め、平成17年10月1日から適用することとしたので通知する。

なお、平成15年6月18日健疾発第0618003号当職通知「特定疾患治療研究事業における軽快者の基準について」については、平成17年10月1日付けで廃止する。

記

治療の結果、次の全てを1年以上満たした者を「軽快者」とする。

- 1 疾患特異的治療が必要ない。
- 2 臨床所見が認定基準を満たさず、著しい制限を受けることなく就労等を含む日常生活を営むことが可能である。
- 3 治療を要する臓器合併症等がない。

軽快者基準対象疾患一覧表

NO	疾病番号	疾患名
1	1	ベーチェット病
2	3	重症筋無力症
3	4	全身性エリテマトーデス
4	6	再生不良性貧血
5	7	サルコイドーシス
6	9	強皮症、皮膚筋炎及び多発性筋炎
7	10	特発性血小板減少性紫斑病
8	11	結節性動脈周囲炎
9	12	潰瘍性大腸炎
10	13	大動脈炎症候群
11	14	ビュルガー病
12	15	天疱瘡
13	17	クローン病
14	19	悪性関節リウマチ
15	22	後縦靭帯骨化症
16	24	モヤモヤ病（ウイルス動脈輪閉塞症）
17	25	ウェゲナー肉芽腫症
18	28	表皮水疱症（接合部型及び栄養障害型）
19	29	膿疱性乾癬
20	30	広範脊柱管狭窄症
21	33	特発性大腿骨頭壊死症
22	34	混合性結合組織病
23	36	特発性間質性肺炎
24	42	バッド・キアリ（Budd-Chiari）症候群

## 認定基準及び臨床調査個人票(案)

- |                      |     |
|----------------------|-----|
| 1 プリオン病              | P1  |
| 2 原発性肺高血圧症           | P15 |
| 3 特発性慢性肺血栓塞栓症(肺高血圧型) | P25 |

## プリオン病

### プリオン病の分類

プリオン病はその発症機序から、1. 原因不明の孤発性、2. プリオン蛋白遺伝子変異による遺伝性、3. 異常プリオン蛋白の伝播による獲得感染性、の3つに大きく分類される。

## 1. 孤発性プリオン病

### 1 臨床症状

古典型 CJD の臨床病期は一般に 3 期に分けられる。

- (1) 第 1 期：発症は 60 歳代が中心。倦怠感、ふらつき、めまい、日常生活の活動性の低下、視覚異常、抑鬱傾向、もの忘れ、失調症状等の非特異的症状。
- (2) 第 2 期：認知症が急速に顕著となり、言葉が出にくくなり、意思の疎通ができなくなって、ミオクローヌスが出現する。歩行は徐々に困難となり、やがて寝たきりとなる。神経学的所見では腱反射の亢進、病的反射の出現、小脳失調、ふらつき歩行、筋固縮、ジストニア、抵抗症 (gegenhalten)、驚愕反応 (startle response) 等が認められる。
- (3) 第 3 期：無動無言状態からさらに除皮質硬直や屈曲拘縮に進展する。ミオクローヌスは消失。感染症で 1-2 年程度で死亡する。

### 2 検査所見

#### (1) 脳波

- ① 非特異的な徐波化
- ② periodic synchronous discharge (PSD)
- ③ 体性感覚誘発電位 (somatosensory evoked potential : SEP) で giant SEP

#### (2) 脳脊髄液

- ① 14-3-3 蛋白陽性 14-4-3 蛋白の上昇
- ② 総タウ蛋白の上昇
- ③ 神経細胞特異的エノラーゼ (NSE) の上昇 (参考値 : NSE > 35pg/ml)

#### (3) 脳 MRI

- ① 拡散強調画像または FLAIR 画像にて病初期より大脳皮質、大脳基底核や視床が高信号
- ② 脳萎縮が第 3 期に急速に進行する。

## 3 プリオン蛋白遺伝子コドン 129 番の多型と異常プリオン蛋白タイプによる孤発性 CJD の臨床分類

異常プリオン蛋白は、プロテアーゼ処理後のウェスタンブロット法による泳動パターンの違いからタイプ 1 とタイプ 2 に分類される。この異常プリオン蛋白タイプとプリオン蛋白遺伝子のコドン 129 番の多型 (Met または Val) が CJD の臨床像に影響を与えていることが明らかとなり、この 2 つの組み合わせにより患者は 6 つのサブグループに分類されるようになった。それぞれのサブグループの臨床像を表 1 にまとめた。

## 4 鑑別診断

アルツハイマー病、脳血管障害、パーキンソン痴呆認知症症候群、脊髄小脳変性症、認知症を伴う運動ニューロン疾患、脳炎、脳腫瘍、梅毒、代謝性脳症、等

## 5 診断基準

簡便な検査によるスクリーニングや発症前診断は孤発性 CJD では現在のところ確立していない。遺伝性であっても一見孤発性的のように見える例があり、正確な診断にはプリオン蛋白遺伝子の検索が必要である。

### CJDの診断基準

1. 確実例 (definite) : 脳組織において CJD に特徴的な病理所見を証明するか、またはウェスタンブロット法か免疫組織学的検査にて異常プリオン蛋白が検出されたもの。
2. ほぼ確実例 (probable) : 病理所見・異常プリオン蛋白の証明は得られていないが、進行性認知症を示し、さらに脳波上の周期性同期性放電を認める。さらに、ミオクローヌス、錐体路または錐体外路徴候、小脳症状 (ふらつき歩行を含む) または視覚異常、無動無言状態のうち2項目以上を呈するもの。あるいは、「3. 疑い例」に該当する例で、髄液 14-3-3 蛋白陽性で全臨床経過が2年未満であるもの。
3. 疑い例 (possible) : ほぼ確実例と同様の臨床症状を呈するが、脳波上の周期性同期性放電を認めないもの。

## 2. 遺伝性プリオン病

### 概念

表 2 に示すように現在まで二十数種の遺伝子変異が遺伝性プリオン病の原因として報告されている。遺伝性プリオン病の代表的な病型に、プリオン蛋白遺伝子 102 番の変異によるゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病 (Gerstmann-Straussler-Scheinker<sup>102</sup>: GSS<sup>102</sup>)、家族性致死性致死性家族性不眠症 (fatal familial insomnia: FFI) および家族性 CJD がある。我が国では V180I の家族性 CJD が最も多く、全体のほぼ半数、P102L と E200K がそれぞれ約 20%、M232R が約 15%である (2009 年 9 月)。

### (a) プリオン蛋白遺伝子変異 V180I による家族性 CJD

#### 1 概念・疫学

プリオン蛋白遺伝子コドン 180 の Valine(V)から Isoleucine(I)への変異による家族性 CJD は我が国の遺伝性プリオン病のうちで最も頻度の高いもので、遺伝性プリオン病全体中では約半数を占める (2009 年 9 月現在)。欧米では 2 例報告されているだけである。家族性 CJD にはこのほかに、E200K(後述)、M232R 等が知られている (表 2 参照)。M232R も我が国でのみ報告されているタイプで、古典型孤発性 CJD と同様の臨床経過、検査所見を呈する例が大半である。

#### 2 臨床症状

発症年齢は 44-93 歳代で、平均約 76 歳である。初発症状は記憶力障害、または失語や失行などの高次脳機能障害であり緩徐に進行する。神経学的には小脳失調や視覚障害は示さず、ミオクローヌスの出現もまれである。稀な例として、パーキンソニズムや舞踏運動で発症した例がある。全経過の平均は約 1.9 年であり、数年にわたる場合もある。末期には寝たきりから無動無言状態となり、感染症等で死亡する。M232R は発症年齢の平均が 66.6 歳で平均罹病期間は 1.3 年である。2009 年 9 月現在、V180I、M232R とも家族内発症が確認された報告は無く、一見孤発性の発症様式であり、非典型的な症状のため診断がつきにくく、プリオン病遺伝子検索が必須である。

#### 3 検査所見

##### (1) 脳波

① PSD は認めない。

##### (2) 脳脊髄液

① NSE や 14-3-3 蛋白の上昇は普通認めない。

##### (3) 脳 MRI

① 臨床症状に比べて派手な所見を認める。脳 MRI の拡散強調画像で後頭葉と中心溝前後を除いたほぼ全域に大脳皮質のリボン状の高信号と基底核領域の高信号を認め、大脳皮質全体が浮腫状に腫脹する。

② 末期には後頭葉と中心溝付近も高信号を呈し、病期の進行に伴い、脳萎縮も次第に明らかとなる。

#### 4 鑑別診断

アルツハイマー病、橋本脳症などの代謝性脳症、脳炎、梅毒、痙攣重積、低酸素脳症等

#### 5 診断

画像所見や臨床症状から V180I を疑った場合の診断に最も重要なのはプリオン蛋白遺伝子の検索である。

(ab) プリオン蛋白遺伝子変異 Pr<sup>o</sup>102Leuによる GSS (GSS<sup>102</sup>)

1 概念・疫学

プリオン蛋白遺伝子コドン 102 の Proline(P)から Leucine(L)への変異による GSS (GSS<sup>102</sup>) は遺伝性プリオン病-GSS のうちで最も頻度の高いものであるが、遺伝性プリオン病全体の中では約 16%を占める。遺伝性プリオン病の 90%を占める。GSS にはこのほかに瘧性対麻痺を伴うタイプとして P105L などが知られている。

2 臨床症状

発症年齢は 40-60 歳代で、平均約 50 歳である。初発症状は歩行障害であり、その後認知症を伴って両者が緩徐に進行する。神経学的には四肢の小脳失調、眼振、構音障害、下肢異常感覚、腱反射の低下、病的反射、認知症が認められる。ミオクローヌスの出現はまれである。全経過は約 5-10 年である。末期には寝たきりから無動無言状態となり、感染症等で死亡する。ただし、上記のような典型例の他に認知症を初発症状とし、比較的急速に進行する亜型が存在する。

3 検査所見

(1) 脳波

① PSD は約 50%に認める。

(2) 脳脊髄液

① NSE や 14-3-3 蛋白の上昇は普通認めない。

(3) 脳 MRI

① 脳 MRI の拡散強調画像または FLAIR 画像にて大脳皮質と大脳基底核の高信号が認められることがある。

② 初期には脳萎縮はないか、あっても軽度の大脳・小脳萎縮にとどまるが、病期の進行に伴い、脳萎縮も次第に明らかとなる。

4 鑑別診断

アルツハイマー病、脳血管障害、パーキンソン痴呆症候群、脊髄小脳変性症、認知症を伴う運動ニューロン疾患、脳炎、脳腫瘍、梅毒、代謝性脳症、家族性瘧性対麻痺、等

5 診断基準

臨床症状から GSS を疑った場合の診断に最も重要なのはプリオン蛋白遺伝子の検索である。遺伝子変異が認められなければ、少なくとも遺伝性プリオン病は否定してよい。

GSS の診断基準

1. 確実例 (definite) : 進行性認知症、小脳症状、瘧性対麻痺などを呈する。プリオン蛋白遺伝子の変異が認められ、脳組織において GSS に特徴的な病理所見を証明するか、またはウェスタンブロット法か免疫組織学的検査にて異常プリオン蛋白が検出されたもの。
2. ほぼ確実例 (probable) : 臨床症状とプリオン蛋白遺伝子の変異は確実例と同じであるが、病理所見・異常プリオン蛋白の証明が得られていないもの。
3. 疑い例 (possible) : 家族歴があり、進行性認知症を呈し、小脳症状か瘧性対麻痺を伴うが、プリオン蛋白遺伝子の変異や病理所見・異常プリオン蛋白の証明が得られていないもの。

(c) プリオン蛋白遺伝子変異 E200K による家族性 CJD

1 概念・疫学

プリオン蛋白遺伝子コドン 200 の Glutamate(E)から Lysine(K)への変異による家族性 CJD は遺伝性プリオン病のうちでは我が国で 2 番目、欧米では最も頻度が高い (2009 年 9 月現在)。浸透率はほぼ 100%であるが、家族内発症のない例も報告されている。

## 2 臨床症状

発症平均年齢は 58.4 歳で、症状は孤発性古典型に類似し、急速進行の認知症、全身のミオクロヌスを呈し、数ヶ月以内に無動性無言になる。全経過の平均は約 1.1 年である。特定の地域に偏る傾向がある。

## 3 検査所見

### (1) 脳波

① 特徴的な PSD を認める。

### (2) 脳脊髄液

① 総タウ蛋白、NSE、14-3-3 蛋白の上昇を認める。

### (3) 脳 MRI

① 孤発性古典型と同様の大脳皮質・基底核の信号変化を拡散強調画像で認める。

② 末期には脳萎縮が著明になる。

## 4 鑑別診断

アルツハイマー病、橋本脳症などの代謝性脳症、脳炎、梅毒、痙攣重積、低酸素脳症等

## 5 診断

孤発性との鑑別にはプリオン蛋白遺伝子の検索が必要である。

## (bd) 致死性家族性不眠症 (FFI)

### 1 概念・疫学

Asp→Asn-プリオン蛋白遺伝子コドン 178 に Asp(D)から Asn(N)の変異を持ち、コドン 129 が Met/Met であった場合に FFI を生じる。コドン 178 に Asp から Asn の変異を持っていてもその変異のある同一のアリルの 129 番の多型が Val である場合は臨床症状は CJD となり、FFI とはならない。また、プリオン蛋白遺伝子 200 番の Glu から Lys の変異で FFI を生じることもある。男女差はない。日本では数家系が報告されているのみである。

### 2 臨床症状

発症年齢は平均 50 歳である。病初期より進行性不眠、多汗症、体温調節障害、頻脈、血圧調節障害、排尿障害、不規則呼吸等の広汎かつ多彩な自律神経障害と、夜間興奮、幻覚等の精神運動興奮を呈する。病期が進行すると記憶障害、失見当識等の認知症やせん妄、構音障害、歩行障害を生じ、その他、ミオクロヌス、小脳失調、腱反射の亢進、病的反射が認められる。ただし、不眠を呈さない亜型が存在する。亜急性に進行し、約 1 年で無動無言状態となり死亡する。

### 3 検査所見

#### (1) 脳波

- ① 睡眠脳波の消失
- ② PSD は認められない。

#### (2) 血液検査

- ① 血清カテコールアミンの上昇

#### (3) 脳 MRI で

- ① 視床内側に変性を示唆する所見が得られることがある。

### 4 鑑別診断

アルツハイマー病、脳血管障害、脳炎、脳腫瘍、梅毒、代謝性脳症、等

### 5 診断基準

臨床症状から FFI を疑った場合に診断に最も重要なのはプリオン蛋白遺伝子の検索

である。孤発性致死性不眠症の鑑別が重要である。

#### FFI の診断基準

1. 確実例 (definite) : 臨床的に進行性不眠, 認知症, 交感神経興奮状態, ミオクロームス, 小脳失調, 錐体路徴候, 無動無言状態など FFI として矛盾しない症状を呈し, プリオン蛋白遺伝子のコドン 178 の変異を有しコドン 129 が Met/Met である。さらに脳組織において FFI に特徴的な病理所見を証明するか, またはウェスタンブロット法か免疫組織学的検査にて異常プリオン蛋白が検出されたもの。
2. ほぼ確実例 (probable) : 臨床的に FFI として矛盾しない症状を呈し, プリオン蛋白遺伝子のコドン 178 の変異を有しコドン 129 が Met/Met であるが, 病理所見・異常プリオン蛋白の証明が得られていないもの。
3. 疑い例 (possible) : 臨床的に FFI として矛盾しない症状を呈しているが, プリオン蛋白遺伝子変異や病理所見・異常プリオン蛋白の証明が得られていないもの。

### 3. 獲得性感染性プリオン病

#### 概念

獲得性プリオン病には、ヒト由来乾燥硬膜移植等を代表的な原因とする医原性クロイツフェルト・ヤコブ病 (Creutzfeldt-Jakob disease : CJD), 牛海綿状脳症 (bovine spongiform encephalopathy : BSE) 罹患牛由来の食品を通じて人に感染した変異型 CJD, 等がある。

#### (a) ヒト由来乾燥硬膜移植による CJD

##### 1 概念

近年、脳外科手術時のヒト由来乾燥硬膜の移植により CJD が感染したと考えられる患者が多発している。その多くがアルカリ処理をしていないドイツ製のヒト死体由来の乾燥硬膜 (商品名 Lyodura) を使用していることが証明されており、医原性感染であることが確実視されている。依然として新規症例の報告があり、鑑別に注意を要する。

##### 2 臨床症状

潜伏期は 1-2-3 年であり、1-30 (平均 12) 年である。 発症年齢は 50 歳代が多く、孤発性 CJD と比べると若い。初発症状は小脳失調が多く、眼球運動障害、視覚異常の出現頻度が高い傾向がある。その他の臨床症状に非感染性の CJD と違いはなく 古典型の孤発性 CJD と大差はなく、PSD やミオクローヌスが出現し、罹病期間も 1-2 年である。 罹病期間も 1-2 年で非感染性 CJD と差はない。 ヒト由来乾燥硬膜移植による CJD の約 10% 約 30% の患者は発症 1 年後にも簡単な応答が可能であるような緩徐進行性の症状を呈する非古典型 (プラーク型) である。 この場合ミオクローヌスや PSD は見られないことが多い。

##### 3 診断基準

医原性 CJD の診断基準は孤発性 CJD のものに準じる。

#### (b) 変異型クロイツフェルト・ヤコブ病 (variant Creutzfeldt-Jakob disease : vCJD)

##### 1 概念・疫学

vCJD は BSE 罹患牛由来の食品の経口摂取によって牛からヒトに伝播したと考えられている。1994 年よりイギリスを中心に発生しており、平成 21 年 9 月現在、累積患者数は 170 名-210 名 を越えている。イギリス以外では、フランス、アイルランド、イタリア、香港、アメリカ、カナダ、オランダ及び日本で報告がある。vCJD の全例でプリオン蛋白遺伝子コドン 129 番は Met/Met 型である。

なお、平成 17 年 2 月 4 日に我が国において初めて確認された vCJD 症例においては、臨床経過中に実施された脳波検査及び MRI 検査において、世界保健機関が示している vCJD の診断基準に合致しない所見が確認された (CJD サーベイランス実施時は孤発型 CJD の所見を示した。) ことを踏まえ、今後、プリオン病を疑わせる症状を有する患者の診断 (特に、分類の診断、除外の診断) 等の際には、この点に特に留意が必要である。

##### 2 臨床症状

発症年齢は 12-74 歳であるが、平均 29 歳と若年であることが特徴である。初期には抑鬱、焦燥、不安、自閉、無関心、不眠、強迫観念、錯乱、興奮、異常な情動、性格変化、異常行動、記憶障害等の精神症状が中心である。進行すると認知症が徐々に顕著となり、また全例に失調症状を認めるようになる。顔・四肢の痛み、異常感覚、感覚障害も高頻度に認められる。ミオクローヌスは認められるが、CJD に見られる程はつきりとしておらず出現期間、頻度ともに少ない。経過は緩徐進行性で罹病期間は平均 18 か月である。末期には約半数が無動無言状態となる。

### 3 検査所見

#### (1) 脳波

- ① PSD は認められない。

#### (2) 脳脊髄液

- ① 14-3-3 蛋白は約半数で陽性

#### (3) 脳 MRI

- ① 大脳萎縮は通常認められない

- ② 視床枕に拡散強調画像や FLAIR 画像で高信号領域が認められる（視床枕徴候：pulvinar sign）。同時に視床内側も同時に高信号領域を呈することがある（ホッケー杖徴候：hockey stick sign）。

- ③ 大脳基底核も高信号領域を呈することがあるが、vCJD では視床の病変の方が大脳基底核よりも明瞭である

- ④ 大脳皮質のリボン状の高信号領域は認められない。

### 4 鑑別診断

他のプリオン病、視床変性症、アルツハイマー病、脳血管障害、脳炎、脳腫瘍、梅毒、代謝性脳症、等

### 5 診断基準

WHO による 2001 年度版の診断基準を示した。ただし、進行すると脳波で PSD が見られたり、MRI で視床枕サインがはっきりしなくなり、DWI で大脳皮質や基底核の高信号変化が認められることがあり、注意が必要である。

### 変異型クロイツフェルト・ヤコブ病の診断基準

#### I

- A. 進行性精神・神経障害
- B. 経過が 6 か月以上
- C. 一般検査上、他の疾患が除外できる。
- D. 医原性の可能性がない。
- E. 家族性プリオン病を否定できる。

#### II

- A. 発症初期の精神症状<sup>a</sup>
- B. 遷延性の痛みを伴う感覚障害<sup>b</sup>
- C. 失調
- D. ミオクローヌスか、舞踏運動か、ジストニア
- E. 認知症

#### III

- A. 脳波で PSD 陰性<sup>c</sup>（または脳波が未施行）
- B. MRI で両側対称性の視床枕の高信号<sup>d</sup>

#### IV

- A. 口蓋扁桃生検で異常プリオン陽性<sup>e</sup>

確 実 例：I A と神経病理で確認したもの<sup>f</sup>

ほぼ確実例：I + II の 4/5 項目 + III A + III B

または I + IV A

疑 い 例：I + II の 4/5 項目 + III A

a：抑鬱，不安，無関心，自閉，錯乱

b：はっきりとした痛みや異常感覚

- c : 約半数で全般性三相性周期性複合波
- d : 大脳灰白質や深部灰白質と比較した場合
- e : 口蓋扁桃生検をルーチンに施行したり, 孤発性 CJD に典型的な脳波所見を認める例に施行することは推奨されないが, 臨床症状は矛盾しないが視床枕に高信号を認めない vCJD 疑い例には有用である。
- f : 大脳と小脳の全体にわたって海綿状変化と広範なプリオン蛋白陽性の花弁状クラーター

#### 4 参考事項

プリオン蛋白遺伝子, 14-3-3 蛋白, 脳病理・免疫組織化学, ウェスタンブロットの検査依頼先は以下の通りである。事前に連絡し承諾を得た上で検体を送付する。

- (1) プリオン蛋白遺伝子, 脳病理・免疫組織化学, ウェスタンブロット  
北本 哲之

東北大学大学院医学系研究科 附属創生応用医学研究センター  
プリオン蛋白研究部門 CJD 早期診断・治療法開発分野  
〒980-8575 仙台市青葉台星陵町 2-1  
tel : 022-717-8147  
fax : 022-717-8148  
e-mail : kitamoto@mail.tains.tohoku.ac.jp

- (2) 14-3-3 蛋白  
佐藤 克也

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 感染分子解析学分野  
〒852-8523  
長崎県長崎市坂本 1-12-4 基礎棟 8F  
tel : 095-819-7059  
fax : 095-819-7060  
e-mail : nagasakiprion@yahoo.co.jp

表 1: プリオン蛋白遺伝子コドン 129 番の多型と異常プリオン蛋白タイプによる臨床分類

遺伝子型: 蛋白型	MM・1	MM・2	MV・1	MV・2	VV・1	VV・2
病型	典型的 CJD	皮質型/視床型	典型的 CJD	失調・痴呆型 認知症型	痴呆型認知 症型	失調・痴呆型 認知症型
プリオン蛋白の沈着 パターン	シナプス型	シナプス型	シナプス型	シナプス型 ブラーク型	シナプス型	シナプス型 ブラーク型
ミオクローヌス	+	-	+	+	-	+
周期性同期性放電	+	-	+	まれ	-	まれ
14-3-3 蛋白	+	+	+	まれ	+	+
進行速度	亜急性	緩徐	亜急性	緩徐	緩徐	亜急性

表 2: プリオン蛋白遺伝子変異と臨床的特徴

プリオン蛋白遺伝子変異	臨床的特徴
コドン 59-91 へのアミノ酸挿入	非典型的 CJD や GSS 様等
コドン 102 Pro→Leu	GSS
同一アリのルの 129Val	
コドン 105 Pro→Leu	痙性四肢麻痺を伴う GSS
同一アリのルの 129Val	
コドン 117 Ala→Val	非典型的 GSS 等
同一アリのルの 129Val	
コドン 131 Gly→Aal	GSS 様
コドン 145 Try→stop	緩徐進行性認知症
コドン 178 Asp→Asn	
同一アリのルの 129Val	CJD
コドン 178 Asp→Asn	
129 が Met/Met	FFI
コドン 180 Val→Ile	緩徐進行性 CJD 等
コドン 183 Thr→Ala	FTD 様
コドン 187 His→Arg	GSS 様
コドン 188 Thr→Ala	CJD
コドン 196 Glu→Lys	CJD 様
コドン 198 Phe→Ser	NFT を伴う GSS
コドン 200 Glu→Lys	CJD か FFI
コドン 203 Val→Ile	CJD
コドン 208 His→Arg	CJD
コドン 210 Val→Ile	CJD
コドン 211 Glu→Gln	CJD
コドン 217 Gln→Arg	NFT を伴う GSS
コドン 232 Met→Arg	CJD

FTD: frontotemporal lobe dementia; NFT: neurofibrillary tangle

38 プリオン病 臨床調査個人票

(1. 新規)

ふりがな 氏名			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日生 (満 歳)
住所	郵便番号		電話 ( )		出生 都道府県	発病時在住 都道府県	
発病年月	1. 昭和 2. 平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保険種別	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 老高
身体障害者 手帳	1. あり (等級 ____ 級) 2. なし		介護認定	1. 要介護 (要介護度 ____) 2. 要支援 3. なし			
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (____)) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)						
受診状況 (最近6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 (____/月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )						
発症と経過 (具体的に記述)							
[WISH入力不要]							
家族内発症	1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合: 父・母・兄・姉・弟・祖父・祖母 (父方・母方)・他 ( ) (プリオン病・認知症・その他 ( ))						
職業歴							
食品嗜好等							
接 触 歴	1) 他のプリオン病患者 (組織等) との接触歴 1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合; 内容 ( ) 2) 動物との接触歴 1. あり 2. なし ありの場合; ①と畜・食肉処理等 ②畜産 (牛・羊・山羊・豚・馬・その他 ( )) ③その他動物と接触する職業 ( ) 3) 海外渡航歴 イギリス (1. あり 2. なし) ありの場合; (昭和・平成 年頃) (期間 年・月・週) イギリスを除くEU諸国 (1. あり 2. なし) ありの場合; (昭和・平成 年頃) (期間 年・月・週)						
既 往 歴	手術歴 1. あり (下記) 2. なし 3. 不明						
	①脳	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名 )	(施設 )
	②脊髄	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名 )	(施設 )
	③他の神経系	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名 )	(施設 )
	④外傷	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名 )	(施設 )
	⑤他の手術	(1. あり 2. なし 3. 不明)		昭和・平成	年 月 日	(病名 )	(施設 )
	硬膜移植 1. 確実にあり (下記) 2. 可能性が高い 3. 不明 (可能性を否定できない) 4. なし						
	使用硬膜製品名 ( ) サイズ ( ) cm × ( ) cm						
	手術名 ( )						
	その他の臓器移植・製剤による治療歴 1. あり 2. なし 3. 不明						
1. ありの場合							
(1. 角膜移植 2. 成長ホルモン製剤) 昭和・平成 年 月 日 (病名 ) (施設 )							
歯科(インプラント) (1. あり 2. なし 3. 不明) 昭和・平成 年 月 日 (病名 ) (施設 )							
輸血歴 (1. あり 2. なし 3. 不明) 昭和・平成 年 月 日 (病名 ) (施設 )							
献血歴 (1. あり 2. なし 3. 不明) 昭和・平成 年 月 日 (場所 ) (施設 )							
鍼治療歴 (1. あり 2. なし 3. 不明) 昭和・平成 年 月 日 (病名 ) (施設 )							
内視鏡検査歴 (1. あり 2. なし 3. 不明) 昭和・平成 年 月 日 (病名 ) (施設 )							
既往歴 (1. あり 2. なし 3. 不明) 昭和・平成 年 月 日 (病名 ) (発症 )							
昭和・平成 年 月 日 (病名 ) (発症 )							
昭和・平成 年 月 日 (病名 ) (発症 )							

臨床症候	1 経過 経過の進行性	1.あり	2.なし	3.不明 ( )
	2 症候 初発症状 ( )			
	(1)ミオクローヌス	1.あり (平成 年 月から)	2.なし	3.不明
	(2)進行性認知症、又は意識障害	1.あり (平成 年 月から)	2.なし	3.不明
	(3)錐体路症候	1.あり (平成 年 月から)	2.なし	3.不明
	(4)錐体外路症候	1.あり (平成 年 月から)	2.なし	3.不明
	(5)小脳症状 (ふらつき)	1.あり (平成 年 月から)	2.なし	3.不明
	(6)視覚異常	1.あり (平成 年 月から)	2.なし	3.不明
	(7)精神症候	1.あり (平成 年 月から)	2.なし	3.不明
	(8)無動・無言状態	1.あり (平成 年 月から)	2.なし	3.不明
	(9)その他症候 ( )	1.あり (平成 年 月から)	2.なし	3.不明
検査所見	(1)脳波: PSD	1.あり	2.なし	3.不明 (検査時期 平成 年 月 日)
	基礎律動の徐波化	1.あり	2.なし	3.不明 (検査時期 平成 年 月 日)
	(2)画像: CT、MRIで脳萎縮	1.あり	2.なし	3.不明 (検査時期 平成 年 月 日)
	diffusion 又はFLAIRで高信号	1.あり	2.なし	3.不明 (検査時期 平成 年 月 日)
(3)プリオン蛋白(PrP)遺伝子検査	1.施行	2.未施行	(検査時期 平成 年 月 日)	
	変異 (1.あり 2.なし 3.不明) 内容 ( )			
	コドン129の多型: Met/Met Met/Val Val/Val		コドン219の多型: Glu/Glu Glu/Lys Lys/Lys	
(4)脳脊髄液 (検査時期 平成 年 月 日)		細胞数 (1.正 2.増 ( / $\mu$ l))	総タウ蛋白 (1.正 2.増 ( pg/ml、基準値 ))	
	蛋白量 (1.正 2.増 ( mg/dl、基準値 ))		NSE (1.正 2.増 ( ng/dl、基準値 ))	
			14-3-3蛋白 (1.正 2.増 ( ))	
鑑別診断	①アルツハイマー型痴呆認知症	1.鑑別できる	2.鑑別できない	⑦単純ヘルペス等のウイルス性脳炎
	②脳血管障害型痴呆血管性認知症	1.鑑別できる	2.鑑別できない	⑧脳原発性リンパ腫
	③脊髄小脳変性症	1.鑑別できる	2.鑑別できない	⑨代謝性脳症・低酸素脳症
	④パーキンソン痴呆認知症候群	1.鑑別できる	2.鑑別できない	⑩その他の病因による認知症
	⑤認知症を伴う運動ニューロン疾患	1.鑑別できる	2.鑑別できない	疾患てんかん重積状態
	⑥ピック病	1.鑑別できる	2.鑑別できない	⑪橋本脳症
			⑫その他の病因による認知症	
診断	1) 孤発性クロイツフェルト・ヤコブ病 (sCJD)	1. 確実例; 特徴的な病理所見を有する又はウェスタンブロット法や免疫染色法で脳に異常 PrP を検出		
		2. ほぼ確実例; 病理所見がない症例で、進行性認知症を示し、脳波上に PSD を認める。 さらに、ミオクローヌス、錐体路/錐体外路障害、小脳症状/視覚異常、無言無動状態のうち2項目以上を示す。 あるいは、「3. 疑い例」に入る例で、髄液 14-3-3 蛋白陽性で全臨床経過が2年未満		
		3. 疑い例; ほぼ確実例と同じ臨床症状を呈するが、PSD を欠く。		
	2) 獲得性感染性クロイツフェルト・ヤコブ病	(1) 医原性クロイツフェルト・ヤコブ病 (sCJD と同様の診断基準による)		
	1. 確実例 2. ほぼ確実例 3. 疑い例 種類: 1. 硬膜移植 2. 角膜移植 3. その他 ( )			
	(2) 変異型クロイツフェルト・ヤコブ病 (vCJD) (WHO 2001 診断基準による)			
	1. 確実例 2. ほぼ確実例 3. 疑い例			
	3) 遺伝性プリオン病			
	1. 確実例; 特徴的な病理所見を有する又はウェスタンブロット法や免疫染色法で脳に異常 PrP を検出し、PrP 遺伝子変異を有するもの			
	2. ほぼ確実例; 病理所見はないが、PrP 遺伝子変異を認め臨床所見が矛盾しないもの			
	3. 疑い例; 病理所見がなく、PrP 遺伝子変異も証明されていないが、遺伝性プリオン病を示唆する臨床所見と家族歴があるもの 臨床病型: 1. 家族性 CJD 2. GSS (ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病)			
	3. FFI (致死性家族性不眠症) 4. その他 ( )			
	4) その他			
	1. プリオン病の可能性あり: プリオン病の診断基準には合致しないが、プリオン病の可能性のある例 所見 ( )			
ケア	(1)鼻腔栄養	1.あり (昭和・平成 年 月から)	2.なし	(2)胃瘻
	(3)気管切開	1.あり (昭和・平成 年 月から)	2.なし	(4)人工呼吸器
				1.あり (昭和・平成 年 月から)
				1.あり (昭和・平成 年 月から)
転出 (予定) 先	転出予定	1.あり	2.なし	
	1.の場合予定施設名			紹介元 医療機関名
転出時期	平成 年 月			
医療上の問題点				
【WISH入力不要】				
医療機関名				
医療機関所在地				
医師の氏名	電話番号 ( )			
印-12-				
記載年月日: 平成 年 月 日				

38 プリオン病 臨床調査個人票

(2.更新)

ふりがな 氏名	-----		性別	1.男 2.女	生年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日生 (満 歳)	
住 所	郵便番号			出 生 都 道 府 県		発病時在住 都 道 府 県		
発病年月	1.昭和 年 月 (満 歳) 2.平成		初診年月日	1.昭和 年 月 日 2.平成		保険種別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.老高	
身体障害者 手帳	1.あり (等級 級) 2.なし		介 護 認 定	1.要介護 (要介護度 ) 2.要支援 3.なし				
生活状況	社会活動 (1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 ( ))						初回認定年月	
	日常生活 (1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						1.昭和 年 月 2.平成	
受診状況 (最近1年)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院 ( /月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他 ( )							
治療と経過 (前回申請からの変化を中心に具体的に記述)								
【WISH入力不要】								
家族内発症	1. あり 2. なし ありの場合: 父・母・兄・姉・弟・祖父・祖母 (父方・母方)・他 ( ) 3. 不明 (プリオン病・認知症・その他 ( ))							
臨床症候	1 経過 経過の進行性		1.あり 2.なし 3.不明 ( )					
	2 症候 初発症状 ( )							
	(1)ミオクローヌス	1.あり (平成 年 月から)		2.なし		3.不明		
	(2)進行性認知症、又は意識障害	1.あり (平成 年 月から)		2.なし		3.不明		
	(3)錐体路症候	1.あり (平成 年 月から)		2.なし		3.不明		
	(4)錐体外路症候	1.あり (平成 年 月から)		2.なし		3.不明		
	(5)小脳症状 (ふらつき)	1.あり (平成 年 月から)		2.なし		3.不明		
	(6)視覚異常	1.あり (平成 年 月から)		2.なし		3.不明		
	(7)精神症候	1.あり (平成 年 月から)		2.なし		3.不明		
	(8)無動・無言状態	1.あり (平成 年 月から)		2.なし		3.不明		
(9)その他症候 ( )	1.あり (平成 年 月から)		2.なし		3.不明			
検査所見	(1)脳波: PSD		1.あり 2.なし 3.不明		(検査時期 平成 年 月 日)			
	基礎律動の徐波化		1.あり 2.なし 3.不明		(検査時期 平成 年 月 日)			
	(2)画像: CT、MRIで脳萎縮		1.あり 2.なし 3.不明		(検査時期 平成 年 月 日)			
	diffusion 又はFLAIRで高信号		1.あり 2.なし 3.不明		(検査時期 平成 年 月 日)			
	(3)プリオン蛋白(PrP)遺伝子検査		1.施行 2.未施行		(検査時期 平成 年 月 日)			
	変異 (1.あり 2.なし 3.不明) 内容 ( )							
	コドン129の多型: Met/Met Met/Val Val/Val		コドン219の多型: Glu/Glu Glu/Lys Lys/Lys					
	(4)脳脊髄液 (検査時期 平成 年 月 日)		細胞数 (1.正 2.増 ( /μl))					
	蛋白量 (1.正 2.増 ( mg/dl、基準値 ))		総タウ蛋白 (1.正 2.増 ( pg/ml、基準値 ))					
	NSE (1.正 2.増 ( ng/dl、基準値 ))		14-3-3蛋白 (1.正 2.増 ( ))					



## 原発性肺動脈性肺高血圧症

原発性肺動脈性肺高血圧症の診断には、本来、原因不明の肺高血圧症に対する臨床診断名である。その診断根拠としては、

- ① ~~肺動脈性（又は前毛細管性）肺高血圧及び／又は、これに基づく右室肥大の確認。~~
- ② ~~その肺高血圧が原発性であることの確認が必要である。~~

~~〔肺動脈性肺高血圧及び／又は、これに基づく右室肥大を示唆する症状や所見〕~~

右心カテーテル検査による肺動脈性の肺高血圧の診断とともに、臨床分類における鑑別診断、および他の肺高血圧を来す疾患の除外診断が必要である。

### (1) 主要症状及び臨床所見

- ① 労作時の息切れ
- ② 易疲労感
- ③ 失神
- ④ 肺高血圧症の存在を示唆する聴診所見（II音の肺動脈成分の亢進など）
- ⑤ ~~胸骨左縁（又は肋骨弓下）の収縮期性拍動~~
- ⑥ ~~労作時の胸骨後部痛（肺高血圧痛）~~

### (2) 検査所見

- ① 右心カテーテル検査で
  - (a) 肺動脈圧の上昇（安静時肺動脈平均圧で25mmHg以上、肺血管抵抗で240dyne・sec・cm<sup>-5</sup>以上）
  - (b) 肺動脈楔入圧（左心房圧）は正常（±15mmHg以下）
- ② 肺血流シンチグラムにて区域性血流欠損なし（特発性または遺伝性肺動脈性肺高血圧症では正常又は斑状の血流欠損像を呈する）

### (3) 参考とすべき検査所見

- ① 心エコー検査にて、三尖弁収縮期圧較差40mmHg以上で、推定肺動脈圧の著明な上昇を認め、右室肥大所見を認めること。
- ② 胸部X線像で肺動脈本幹部の拡大、末梢肺血管陰影の細小化
- ③ 心電図で右室肥大所見
- ④ ~~肺機能検査で正常か軽度の拘束性換気障害（動脈血O<sub>2</sub>飽和度はほぼ正常）~~
- ⑤ ~~腹部エコーにて肝硬変及び門脈圧亢進所見なし~~
- ⑥ ~~頸静脈波でa波の増大~~
- ⑦ ~~肺血流スキャンにて区域性血流欠損なし（正常又は斑状の血流欠損像）~~

#### (4) 肺動脈性肺高血圧症の臨床分類

以下のいずれかについて鑑別すること。

- ① 特発性又は遺伝性肺動脈性肺高血圧症
- ② 膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症
- ③ 先天性シャント性心疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症
- ④ 門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症
- ⑤ HIV 感染に伴う肺動脈性肺高血圧症
- ⑥ 薬剤／毒物に伴う肺動脈性肺高血圧症
- ⑦ 肺静脈閉塞性疾患、肺毛細血管腫症
- ⑧ 新生児遷延性肺高血圧症

但し、先天性シャント性心疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症の場合は、手術不能症例、及び手術施行後も肺動脈性肺高血圧症が残存する場合を対象とする。その際は、心臓カテーテル検査所見、心エコー検査所見、胸部 X 線・胸部 CT などの画像所見、などの検査所見を添付すること。

〔~~原発性を推定するための手順~~〕

~~原発性肺高血圧症においては、ときに赤沈亢進・γグロブリン値の上昇・免疫反応の異常を認めることがあり、稀に関節炎・レイノー現象・脾腫などをみることもある。また、心肺の一次性又は先天性疾患が認められず、かつ肝硬変の存在も認められないもの。~~

#### (5) 下記の肺高血圧をきたす疾患を除外できること

以下の疾患は肺動脈性肺高血圧症とは病態が異なるが、肺高血圧ひいては右室肥大、慢性肺性心を招来しうるので、これらを除外する。

- ① 左心系疾患による肺高血圧症
- ② 呼吸器疾患及び／又は低酸素血症による肺高血圧症
- ③ 慢性血栓塞栓性肺高血圧症
- ④ その他の肺高血圧症

サルコイドーシス、ランゲルハンス細胞組織球症、リンパ脈管筋腫症、大動脈炎症候群、肺血管の先天性異常、肺動脈原発肉腫、肺血管の外圧迫などによる二次的肺高血圧症

~~・左心系を一次性に障害する疾患~~

~~各種弁膜症（ことに僧帽弁狭窄症）・左心不全~~

~~気道及び肺胞の空気通過を一次性に障害する疾患慢性気管支炎・気管支喘息・肺気腫・各種の肺線維症ないし肺臓炎・肺肉芽腫症（サルコイドーシス・ベリリオーシ~~

- ・ス・ヒスチオサイトーシス・結核など)・膠原病・肺感染症・悪性腫瘍・肺胞微石症・先天性嚢胞性疾患・肺切除後・高度のハイポキシア(高山病・その他)・上気道の慢性閉塞性疾患
- ・~~胸郭運動を一次性に障害する疾患~~
  - 脊柱後側弯症・胸郭成形術後・胸膜ベンチ・慢性の神経筋疾患(ポリオなど)・肺胞低換気を伴う肥満症・特発性肺胞低換気症
- ・~~肺血管床を一次性に障害する疾患~~
  - 肺血栓症・肺塞栓症・膠原病・各種の動脈炎・住血吸虫症・鎌状細胞貧血・縦隔疾患による肺血管床の圧迫・肺静脈閉塞症(pulmonary veno-occlusive disease)
- ・~~先天性心疾患~~
  - 心房中隔欠損症・心室中隔欠損症・動脈管開存症・その他

但し、呼吸器疾患及び/又は低酸素血症による肺高血圧症では、呼吸器疾患及び/又は低酸素血症のみでは説明のできない高度の肺高血圧が存在する症例がある。この場合には肺動脈性肺高血圧症の合併と診断して良い。その際には、心臓カテーテル検査所見、胸部 X 線、胸部 CT などの画像所見、呼吸機能検査所見などの検査所見を添付すること。

#### (6) 認定基準

以下の項目をすべて満たすこと。

##### ① 新規申請時

- 1) 診断のための検査所見の右心カテーテル検査所見および肺血流シンチグラム所見を満たすこと。
- 2) 除外すべき疾患のすべてを除外できること。
- 3) 肺動脈性肺高血圧症の臨床分類①～③のどれに該当するのかを鑑別すること。

##### ② 更新時

- 1) 参考とすべき検査所見の中の心臓エコー検査の所見を満たすこと。
- 2) 参考とすべき検査所見の中の胸部 X 線所見か心電図所見のいずれかを有すること。
- 3) 除外すべき疾患のすべてを除外できること。
- 4) 肺動脈性肺高血圧症の臨床分類①～③のどれに該当するのかを鑑別すること。

なお、更新時には、肺高血圧の程度は新規申請時よりは軽減もしくは正常値になっていても、肺血管拡張療法などの治療が必要な場合は認める。

##### ① 新規申請時

- (a) (1) 主要症状及び臨床所見の①～⑥の項目の3項目以上の所見を有すること。
- (b) (2) 検査所見の⑦肺血流スキャン、及び⑧右心カテーテル検査の所見を有し、①

~~～⑥の項目で3項目以上の条件を満たすこと。~~

~~(c) (3)除外すべき疾患のすべてを鑑別できること。~~

~~② 更新時~~

~~(a) (1)主要症状及び臨床所見の①～⑥の項目の3項目以上の所見を有すること。~~

~~(b) (2)検査所見の心エコーの所見を有し、①～③の項目で2項目以上の条件を満たすこと。~~

~~(c) (3)除外すべき疾患のすべてを鑑別できること。~~

39 原発性肺動脈性肺高血圧症 臨床調査個人票

(1. 新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生 年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日 生	(満 歳)
氏 名	郵便番号		電 話 ( )	出 生 都 道 府 県		発病時在住 都 道 府 県		
住 所	1. 昭和 年 月 (満 歳) 2. 平成		初診年月日	1. 昭和 年 月 日 2. 平成		保 険 種 別	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 老高	
発 病 年 月	1. あり (等級 級) 2. なし		介 護 認 定	1. 要介護 (要介護度 ) 2. 要支援 3. なし				
身 体 障 害 者 帳 手 帳	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 ( )) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)							
生 活 状 況	受診状況 (最近6か月) 1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 ( /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ( )							
受 診 状 況	発症と経過 (具体的に記述)							
								【WISH入力不要】
家 族 歴	(1) 家族内同病者 1. あり (続柄: ) 2. なし							
既 往 歴	(1) 妊娠 1. あり ( 回) 2. なし (2) 出産 1. あり ( 回) 2. なし (3) 自然流産 1. あり ( 回) 2. なし (4) 喫煙歴 1. あり ( 本× 年) 2. なし 3. 不明							
現 病 歴	(身長: cm, 体重: kg, 測定年月: 平成 年 月) (1) 初発症状(みられたものすべてをチェックする) 1. 労作時の息切れ 2. 易疲労感 3. 胸痛 4. 失神 5. 咳嗽 6. 血痰 7. 嘔声 (2) 受診動機 1. 自覚症状 2. 検診異常 3. 他疾患 4. 不明 (3) 右心不全の既往 1. あり 2. なし (4) 記載日時点でのNYHA 心機能分類 1. I度 2. II度 3. III度 4. IV度							
主 要 症 状 臨 床 所 見	(1) 息切れ 1. あり 2. なし (2) 易疲労感 1. あり 2. なし (3) 労作時の胸骨後部痛 1. あり 2. なし (4) 失神 1. あり 2. なし (5) 胸骨左縁(又は肋骨弓下)の収縮期性拍動 1. あり 2. なし (6) 肺高血圧症を示唆する聴診所見の異常 1. あり ( 1. II音の肺動脈成分の亢進 2. IV音 3. 肺動脈弁弁口部の拡張期心雑音 4. 三尖弁弁口部の収縮期心雑音 ) 2. なし							

検査所見	胸部 X 線 (6か月以内のもの)	肺高血圧症を示唆する所見 1.あり 2.なし (施行年月 平成 年 月) ( 1.左第Ⅱ弓の突出 2.右肺動脈下行枝の拡大(最大径18mm以上) 3.右肺動脈下行枝の急激な狭小化、又は蛇行 4.末梢肺血管陰影の細小化 5.心陰影の拡大(CTR _____%) )
	心電図 (6か月以内のもの)	右室肥大所見 1.あり 2.なし (施行年月 平成 年 月) ( 1.右軸偏位(_____)度 2.肺性P 3. V <sub>1</sub> でR ≥ 5mm又はR/S ≥ 1 4. V <sub>5</sub> でS ≥ 7mm又はR/S ≤ 1 )
	肺機能検査 (6か月以内のもの)	肺機能検査 (施行年月 平成 年 月) 1.正常(もしくは軽度の拘束性換気障害) 2.異常 パルスオキシメーター: SpO <sub>2</sub> (_____) (%) (施行年月 平成 年 月) (室内気吸入・酸素吸入: _____ l/分) 6分間歩行距離: (_____) m (施行年月 平成 年 月) (室内気吸入・酸素吸入: _____ l/分)
	心エコー (6か月以内のもの)	右室肥大所見及び推定肺動脈圧の著明な上昇 (施行年月 平成 年 月) ( 1.あり 2.なし 1.右室肥大所見 2.三尖弁逆流(_____)度 3.肺動脈弁逆流(_____)度 4.推定三尖弁収縮期圧較差(_____)mmHg )
	腹部エコー	肝硬変及び門脈圧亢進症の所見を認めない (施行年月 平成 年 月) 1.はい 2.いいえ
	頸静脈波	a波の増大 1.あり 2.なし (施行年月 平成 年 月)
	肺血流スキャン	区域性血流欠損を認めない 1.はい 2.いいえ (施行年月 平成 年 月)
	右心カテーテル	肺動脈平均圧 25 mmHg 以上、肺血管抵抗 240 dyne・sec・cm <sup>-5</sup> かつ肺動脈楔入圧 12 mmHg 以下 (施行年月 平成 年 月) ( 1.はい 2.いいえ (1)肺動脈圧 (_____) / (_____) 平均 (_____) mmHg (2)肺動脈楔入圧 (_____) mmHg (3)右房圧 (_____) mmHg (4)心拍出量 (_____) l/分 (5)心拍数 (_____) /分 (6)肺血管抵抗 (_____) dyn・sec/cm <sup>5</sup> (7)混合静脈血酸素分圧 (_____) mmHg または(_____) %
		BNP (_____) pg/ml 尿酸値 (_____) mg/dl (施行年月 平成 年 月) 6分間歩行距離 (_____) m (室内気吸入・酸素吸入: _____ l/分) 最低 SpO <sub>2</sub> (_____) (%) (施行年月 平成 年 月)
	除外診断	①気道及び肺胞の空気通過を一次性に障害する疾患 ②胸郭運動を一次性に障害する疾患 ③肺血管床を一次性に障害する疾患 ④左心系を一次性に障害する疾患 ⑤先天性心疾患 ①. 左心性疾患による肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ②. 呼吸器疾患及び/又は低酸素血症による肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ③. 慢性血栓塞栓性肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ④. その他の肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない
鑑別診断	①慢性血栓塞栓性肺高血圧症 1.鑑別できる 2.鑑別できない ②膠原病に伴う肺高血圧症 1.鑑別できる 2.鑑別できない ③肝硬変ないしは門脈圧亢進症に伴う肺高血圧症 1.鑑別できる 2.鑑別できない ④肺動脈炎に伴う肺高血圧症 1.鑑別できる 2.鑑別できない	
肺動脈性肺高血の臨床分類	該当するものに、○をしてください ①. 特発性または遺伝性肺動脈性肺高血圧症 ④. HIV感染に伴う肺動脈性肺高血圧症 ②. 膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症 ⑤. 薬剤/毒物に伴う肺動脈性肺高血圧症 ③. 先天性シャント心性疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症 ⑥. 肺静脈閉塞性疾患または肺毛細血管腫症 ④. 門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症 ⑦. 新生児遷延性肺高血圧症	
治療と経過	肺血管拡張療法 1.あり 2.なし [1. PGI <sub>2</sub> 持続静注療法 2.ベラプロスト 3.その他(_____) ] 肺移植 1.あり 2.なし (施行年月 平成 年 月) BNP (_____) pg/ml (施行年月 平成 年 月)	

PGI <sub>2</sub> 持続静注療法	1.あり(薬品名 ) 2.なし (用量 )	1.著効 2.効果あり 3.不変 4.悪化 5.その他
経口PGI <sub>2</sub> 製剤	1.あり(薬品名 ) 2.なし (用量 )	1.著効 2.効果あり 3.不変 4.悪化 5.その他
エンドセリン受容体阻害薬	1.あり(薬品名 ) 2.なし (用量 )	1.著効 2.効果あり 3.不変 4.悪化 5.その他
PDE5阻害薬	1.あり(薬品名 ) 2.なし (用量 )	1.著効 2.効果あり 3.不変 4.悪化 5.その他
その他薬剤	1.あり(薬品名 ) 2.なし (用量 )	1.著効 2.効果あり 3.不変 4.悪化 5.その他
酸素療法	1.あり 2.なし	
肺移植	1.あり 2.なし	(施行年月 平成 年 月)
具体的に記述		

医療上の問題点

【WISH入力不要】

医療機関名

医療機関所在地

電話番号 ( )

医師の氏名

印

記載年月日：平成 年 月 日

39 原発性肺動脈性肺高血圧症 臨床調査個人票

(2.更新)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日生 (満 歳)
住所	郵便番号 電話 ( )			出生 都道府県	発病時在住 都道府県		
発病年月	1.昭和 2.平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保険種別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.老高
身体障害者 手帳	1.あり (等級 _____ 級) 2.なし		介護認定	1.要介護 (要介護度 _____) 2.要支援 3.なし			
生活状況	社会活動 (1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 ( _____ ))						初回認定年月
	日常生活 (1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						1.昭和 2.平成
受診状況 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院 ( ____/月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他( _____ )						
発症と経過 (具体的に記述)							
【WISH入力不要】							
既往歴	(1) 妊娠	1.あり ( _____ 回)		2.なし			
	(2) 出産	1.あり ( _____ 回)		2.なし			
	(3) 自然流産	1.あり ( _____ 回)		2.なし			
	(4) 喫煙歴	1.あり ( _____ 本× _____ 年)		2.なし 3.不明			
現病歴	(身長: _____ cm, 体重: _____ kg, 測定年月: 平成 _____ 年 _____ 月)						
	(1) 初発症状(みられたものすべてをチェックする)						
	1.労作時の息切れ 2.易疲労感 3.胸痛 4.失神 5.咳嗽 6.血痰 7.嘔声						
	(2) 受診動機	1.自覚症状 2.検診異常 3.他疾患 4.不明					
(3) 右心不全の既往	1.あり 2.なし						
(4) 記載日時点でのNYHA 心機能分類	1.Ⅰ度 2.Ⅱ度 3.Ⅲ度 4.Ⅳ度						
主要症状 臨床所見	(1) 息切れ	1.あり 2.なし					
	(2) 易疲労感	1.あり 2.なし					
	(3) 労作時の胸骨後部痛	1.あり 2.なし					
	(4) 失神	1.あり 2.なし					
	(5) 胸骨左縁(又は肋骨弓下)の収縮期性拍動	1.あり 2.なし					
	(6) 肺高血圧症を示唆する聴診所見の異常	1.あり { 1.Ⅱ音の肺動脈成分の亢進 2.Ⅳ音 3.肺動脈弁弁口部の拡張期心雑音 4.三尖弁弁口部の収縮期心雑音 } 2.なし					

検査所見	胸部 X 線 (6か月以内のもの)	肺高血圧症を示唆する所見 1.あり 2.なし (施行年月 平成 年 月) { 1.左第II弓の突出 2.右肺動脈下行枝の拡大(最大径18mm以上) 3.右肺動脈下行枝の急激な狭小化、又は蛇行 4.末梢肺血管陰影の細小化 5.心陰影の拡大(CTR _____%) }
	心電図 (6か月以内のもの)	右室肥大所見 1.あり 2.なし (施行年月 平成 年 月) { 1.右軸偏位(_____)度 2.肺性P 3.V <sub>1</sub> でR≥5mm又はR/S≥1 4.V <sub>5</sub> でS≥7mm又はR/S≤1 }
	肺機能検査 (6か月以内のもの)	肺機能検査 (施行年月 平成 年 月) 1.正常(もしくは軽度の拘束性換気障害) 2.異常 パルスオキシメーター: SpO <sub>2</sub> (_____) (%) (施行年月 平成 年 月) (室内気吸入・酸素吸入: _____ 1/分) 6分間歩行距離: (_____) (m) (施行年月 平成 年 月) (室内気吸入・酸素吸入: _____ 1/分)
	心エコー (6か月以内のもの)	右室肥大所見及び推定肺動脈圧の著明な上昇 (施行年月 平成 年 月) { 1.あり 2.なし 1.右室肥大所見 2.三尖弁逆流(_____)度 3.肺動脈弁逆流(_____)度 4.推定三尖弁収縮期圧較差(_____)mm Hg }
	腹部エコー	肝硬変及び門脈圧亢進症の所見を認めない (施行年月 平成 年 月) 1.はい 2.いいえ
	頸静脈波	a波の増大 1.あり 2.なし (施行年月 平成 年 月)
		BNP (_____) pg/ml 尿酸値 (_____) mg/dl (施行年月 平成 年 月) 6分間歩行距離 (_____) (m) (室内気吸入・酸素吸入: _____ 1/分) 最低 SpO <sub>2</sub> (_____) (%) (施行年月 平成 年 月)
除外診断	①気道及び肺胞の空気通過を一次性に障害する疾患 ②胸郭運動を一次性に障害する疾患 ③肺血管床を一次性に障害する疾患 ④左心系を一次性に障害する疾患 ⑤先天性心疾患 ①. 左心性疾患による肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ②. 呼吸器疾患及び/又は低酸素血症による肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ③. 慢性血栓塞栓性肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ④. その他の肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない	
鑑別診断	①慢性血栓塞栓性肺高血圧症 1.鑑別できる 2.鑑別できない ②膠原病に伴う肺高血圧症 1.鑑別できる 2.鑑別できない ③肝硬変ないしは門脈圧亢進症に伴う肺高血圧症 1.鑑別できる 2.鑑別できない ④肺動脈炎に伴う肺高血圧症 1.鑑別できる 2.鑑別できない	
肺動脈性肺高血の臨床分類	該当するものに、○をしてください ①. 特発性または遺伝性肺動脈性肺高血圧症 ④. HIV感染に伴う肺動脈性肺高血圧症 ②. 膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症 ⑤. 薬剤/毒物に伴う肺動脈性肺高血圧症 ③. 先天性シャント心性疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症 ⑥. 肺静脈閉塞性疾患または肺毛細血管腫症 ④. 門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症 ⑦. 新生児遷延性肺高血圧症	
治療と経過	肺血管拡張療法 1.あり 2.なし [1. PGI <sub>2</sub> 持続静注療法 2.ベラプロスト 3.その他(_____) ] 肺移植 1.あり 2.なし (施行年月 平成 年 月) BNP (_____) pg/ml (施行年月 平成 年 月)	

PGI <sub>2</sub> 持続静注療法	1.あり(薬品名 ) 2.なし (用量 )	1.著効 2.効果あり 3.不変 4.悪化 5.その他
経口 PGI <sub>2</sub> 製剤	1.あり(薬品名 ) 2.なし (用量 )	1.著効 2.効果あり 3.不変 4.悪化 5.その他
エンドセリン受容体阻害薬	1.あり(薬品名 ) 2.なし (用量 )	1.著効 2.効果あり 3.不変 4.悪化 5.その他
PDE 5阻害薬	1.あり(薬品名 ) 2.なし (用量 )	1.著効 2.効果あり 3.不変 4.悪化 5.その他
その他薬剤	1.あり(薬品名 ) 2.なし (用量 )	1.著効 2.効果あり 3.不変 4.悪化 5.その他
酸素療法	1.あり 2.なし	
肺移植	1.あり 2.なし	(施行年月 平成 年 月)
具体的に記述		

医療上の問題点

【WISH入力不要】

医療機関名

医療機関所在地

電話番号

( )

医師の氏名

印

記載年月日：平成

年

月

日

## 特発性慢性肺血栓塞栓症（肺高血圧型）慢性血栓塞栓性肺高血圧症の認定基準

慢性血栓塞栓性肺高血圧症は、器質化した血栓により肺動脈が慢性的に閉塞を起し、肺高血圧症を合併し、臨床症状として労作時の息切れなどを強く認めるものである。本症の診断には、右心カテーテル検査による肺高血圧の診断とともに、他の肺高血圧をきたす疾患の除外診断が必要である。

### (1) 主要症状及び臨床所見

- ① Hugh-Jones II度以上の労作時の息切れ又は易疲労感が3ヵ月以上持続する。
- ② 急性例にみられる臨床症状（突然の呼吸困難，胸痛，失神など）が，以前に少なくとも1回以上認められている。
- ③ 下肢深部静脈血栓症を疑わせる臨床症状（下肢の腫脹及び疼痛）が以前に少なくとも1回以上認められている。
- ④ 肺野にて肺血管性雑音が聴取される。
- ⑤ 胸部聴診上，肺高血圧症を示唆する聴診所見の異常（II音肺動脈成分の亢進，IV音，肺動脈弁弁口部の拡張期心雑音，三尖弁弁口部の収縮期心雑音のうち，少なくとも1つ）がある。

### (2) 検査所見

- ① 右心カテーテル検査で
  1. 肺動脈圧の上昇（安静時の肺動脈平均圧が25mmHg以上、肺血管抵抗で240 dyne・sec・cm<sup>-5</sup>以上）
  2. 肺動脈楔入圧（左心房圧）が正常（±15mmHg以下）
- ② 肺換気・血流シンチグラム所見  
換気分布に異常のない区域性血流分布欠損（segmental defects）が，血栓溶解療法又は抗凝固療法施行後も6ヵ月以上不変あるいは不変と推測できる。推測の場合には，6ヵ月後に不変の確認が必要である。
- ③ 肺動脈造影所見  
慢性化した血栓による変化として，1. pouch defects, 2. webs and bands, 3. intimal irregularities, 4. abrupt narrowing, 5. complete obstruction の5つのうち少なくとも1つが証明される。
- ④ 胸部造影CT所見  
造影CTにて、慢性化した血栓による変化として，1. mural defects, 2. webs and bands, 3. intimal irregularities, 4. abrupt narrowing, 5. complete obstruction の5つのうち少なくとも1つが証明される。

### (3) 参考とすべき検査所見

#### ① 心エコー

1. 右室肥大, 右房及び右室の拡大, 左室の圧排像
2. 心ドプラ法にて肺高血圧に特徴的なパターン又は高い右室収縮期圧の所見

#### ② 動脈血液ガス所見

1. 低炭酸ガス血症を伴う低酸素血症 ( $\text{PaCO}_2 \leq 35\text{Torr}$ ,  $\text{PaO}_2 \leq 70\text{Torr}$ )
2.  $\text{AaDO}_2$  の開大 ( $\text{AaDO}_2 \geq 30\text{Torr}$ )

#### ③ 胸部X線写真

1. 肺門部肺動脈陰影の拡大 (左第II弓の突出, 又は右肺動脈下行枝の拡大: 最大径 18 mm以上)
2. 心陰影の拡大 ( $\text{CTR} \geq 50\%$ )
3. 肺野血管陰影の局所的な差 (左右又は上下肺野)

#### ④ 心電図

1. 右軸偏位及び肺性P
2. V1 での  $R \geq 5 \text{ mm}$  又は  $R/S > 1$ , V5 での  $S \geq 7 \text{ mm}$  又は  $R/S \leq 1$

### (4) 除外すべき疾患

以下の肺高血圧症を呈する病態は、慢性血栓塞栓性肺高血圧症ではなく、肺高血圧ひいては右室肥大・慢性肺性心を招来しうるので、これらを除外すること。

1. 特発性または遺伝性肺動脈性肺高血圧症
2. 膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症
3. 先天性シャント性心疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症
4. 門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症
5. HIV 感染に伴う肺動脈性肺高血圧症
6. 薬剤/毒物に伴う肺動脈性肺高血圧症
7. 肺静脈閉塞性疾患、肺毛細血管腫症
8. 新生児遷延性肺高血圧症
9. 左心性心疾患に伴う肺高血圧症
10. 呼吸器疾患及び/又は低酸素血症に伴う肺高血圧症
11. その他の肺高血圧症 (サルコイドーシス、ランゲルハンス細胞組織球症、リンパ脈管筋腫症、大動脈炎症候群、肺血管の先天性異常、肺動脈原発肉腫、肺血管の外圧迫などによる二次的肺高血圧症)

以下のような疾患は、肺高血圧症ないしは肺血流分布異常を示すことがあるので、これらを除外すること。

#### ④ 左心障害性心疾患

- ② 先天性心疾患
- ③ 換気障害による肺性心
- ④ 原発性肺高血圧症
- ⑤ 膠原病性肺高血圧症
- ⑥ 大動脈炎症候群
- ⑦ 肺血管の先天性異常
- ⑧ 肝硬変に伴う肺高血圧症
- ⑨ 肺静脈閉塞性疾患

(5) 認定基準

以下の項目をすべて満たすこと。

① 新規申請時

- 1) 診断のための検査所見の右心カテーテル検査所見を満たすこと。
- 2) 診断のための検査所見の肺換気・血流シンチグラム所見を満たすこと。
- 3) 診断のための検査所見の肺動脈造影所見ないしは胸部造影CT所見を満たすこと。
- 4) 除外すべき疾患のすべてを除外できること。

② 更新時

手術例と非手術例に大別をして更新をすること。

1) 手術例

肺血栓内膜摘除術例においては、肺高血圧症の程度は改善していても、手術日の記載があり、更新時において肺換気・血流シンチグラム所見ないしは胸部造影CT所見のいずれかの所見を有すること。

2) 非手術例

肺血管拡張療法などの治療により、肺高血圧症の程度は新規申請時よりは軽減もしくは正常値になっていても、内科的治療継続が必要な場合。

- a) 参考とすべき検査所見の中の心臓エコー検査の所見を満たすこと。
- b) 診断のための検査所見の肺換気・血流シンチグラム所見、胸部造影CT所見のいずれかを有すること。

なお、肺換気・血流シンチグラムないしは胸部造影CT検査は、新規申請時に使用した検査と同一のものでないこと。

- c) 除外すべき疾患のすべてを除外できること。

以下の項目をすべて満たすこと。

① 新規申請時

1. ~~(1) 主要症状及び臨床所見の①～⑤の項目の①を含む少なくとも1項目以上の所見を有すること。~~
2. ~~(2) 検査所見の①～④の項目のうち2項目以上の所見を有し、⑤肺換気・血流スキャン、又は⑥肺動脈造影の所見があり、⑦右心カテーテル検査の所見が確認されること。~~
3. ~~(3) 除外すべき疾患のすべてを鑑別できること。~~

② 更新時

1. ~~(1) 主要症状及び臨床所見の①～⑤の項目の①を含む少なくとも1項目以上の所見を有すること。~~
2. ~~(2) 検査所見の①～⑤の項目のうち⑥の所見と2項目以上の所見を有すること。~~
3. ~~(3) 除外すべき疾患のすべてを鑑別できること。~~

2 参考事項

器質化した血栓により、肺動脈が慢性的に閉塞を起こした疾患である慢性肺血栓塞栓症のうち、肺高血圧型とはその中でも肺高血圧症を合併し、臨床症状として労作時の息切れなどを強く認めるものをいう。

43 慢性血栓性肺高血圧症特発性慢性肺血栓性肺高血圧症（肺高血圧型）  
臨床調査個人票（1.新規）

ふりがな			性別	1.男 2.女	生 年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日 生 (満 歳)
氏 名	郵便番号		電話 ( )		出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県	
住 所	1.昭和 年 月 (満 歳) 2.平成		初診年月日	1.昭和 年 月 日 2.平成	保 険 種 別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.老高	
発 病 年 月	1.あり (等級 級) 2.なし		介 護 認 定	1.要介護 (要介護度 ) 2.要支援 3.なし			
身 体 障 害 者 帳	社会活動 (1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 ( )) 日常生活 (1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						
生 活 状 況	受診状況 (最近6か月) 1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院 ( /月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他 ( )						
受 診 状 況	発症と経過 (具体的に記述)						
							【WISH入力不要】
家 族 歴	(1) 家族内同病者 1.あり (続柄: ) 2.なし (2) 血液凝固異常 1.あり (病名: ) 2.なし (3) 静脈血栓性疾患 1.あり 2.なし						
既 往 歴	(1) 深部静脈血栓症 1.あり 2.なし (2) 急性肺血栓性肺高血圧症 1.あり 2.なし (3) 心疾患 1.あり 2.なし (4) 血液凝固異常 1.あり (病名 ) 2.なし (5) 悪性腫瘍 1.あり (病名 ) 2.なし (6) 骨盤腔内手術 1.あり (病名 ) 2.なし						
現 病 歴	(身長 cm 体重 kg 測定年月 平成 年 月) (1) 初発症状(みられたものすべてをチェックする) 1.労作時の息切れ 2.疲れやすい感じ 3.胸痛 4.失神 5.咳嗽 6.血痰 7.下肢の腫脹・疼痛 (2) 受診動機 1.自覚症状 2.検診異常 3.他疾患 4.不明 (3) 右心不全の既往 1.あり 2.なし (4) 記載日時点でのNYHA 心機能分類 1. I度 2. II度 3. III度 4. IV度						
主 要 症 状 臨 床 所 見	(1) 労作時の息切れ3か月以上持続する息切れ (H-J II度以上) 又は易疲労感 1.あり 2.なし (2) 急性例にみられる臨床症状 (突然の呼吸困難、胸痛など) の既往 1.あり 2.なし (3) 下肢の腫脹及び疼痛の既往 1.あり 2.なし (4) 肺野での肺血管性雑音の聴取 1.あり 2.なし (5) 肺高血圧症を示唆する聴診所見の異常 1.あり { 1. II音の肺動脈成分の亢進 2. IV音 3. 肺動脈弁弁口部の拡張期心雑音 4. 三尖弁弁口部の収縮期心雑音 } 2.なし						

検査所見	動脈血液ガス (6か月以内のもの)	低炭酸ガス血症を伴う低酸素血症 1.あり 2.なし (施行年月 平成 年 月) (室内気吸入・酸素吸入: 1/分) PaO <sub>2</sub> : ( Torr) PaCO <sub>2</sub> : ( Torr) A-aDO <sub>2</sub> : ( Torr)
	胸部 X 線 (6か月以内のもの)	肺高血圧症を示唆する所見 1.あり 2.なし (施行年月 平成 年 月) 1.左第Ⅱ弓の突出 2.右肺動脈下行枝の拡大(最大径18mm以上) 3.右肺動脈下行枝の急激な狭小化、又は蛇行 4.末梢肺血管陰影の細小化 5.心陰影の拡大(CTR %)
	心電図 (6か月以内のもの)	右室肥大所見 1.あり 2.なし (施行年月 平成 年 月) 1.右軸偏位( )度 2.肺性P 3.V <sub>1</sub> でR ≥ 5mm又はR/S ≥ 1 4.V <sub>5</sub> でS ≥ 7mm又はR/S ≤ 1
	心エコー (6か月以内のもの)	右室肥大所見及び推定肺動脈圧の著明な上昇 (施行年月 平成 年 月) 1.あり 2.なし 1.右室肥大所見 2.三尖弁逆流( )度 3.肺動脈弁逆流( )度 4.推定三尖弁収縮期圧較差( )mmHg
	肺換気・ 血流スキャン (6か月以内のもの)	換気分布に異常のない区域性血流分布欠損が、血栓溶解療養又は抗凝固療法後も、 6か月以上不変、あるいは不変と推測可能である。 1.はい 2.いいえ (施行年月 平成 年 月)
	肺動脈造影	以下の5所見のうち、少なくとも1つが証明される (施行年月 平成 年 月) 1.はい 2.いいえ 1.pouch defects 2.webs and bands 3.intimal irregularities 4.abrupt narrowing 5.complete obstruction
	右心カテーテル	肺動脈平均圧 25 mmHg 以上かつ肺動脈楔入圧 15±2 mmHg 以下 (施行年月 平成 年 月) 1.はい 2.いいえ (1)肺動脈圧 ( / ) 平均 ( ) mmHg (2)肺動脈楔入圧 ( ) mmHg (3)右房圧 ( ) mmHg (4)心拍出量 ( ) l/分 (5)心拍数 ( ) /分 (6)肺血管抵抗 ( ) dyn・sec/cm <sup>5</sup> (7)混合静脈血酸素分圧 ( ) mmHgまたは酸素飽和度 ( ) %
	BNP ( ) pg/ml 尿酸値 ( ) mg/dl (施行年月 平成 年 月) 6分間歩行距離 ( ) m (室内気吸入・酸素吸入: 1/分) 最低SpO <sub>2</sub> ( ) % (施行年月 平成 年 月)	
除外診断	① 左心障害性心疾患 ② 先天性心疾患 ③ 換気障害による肺性心 ④ 原発性及び膠原病性肺高血圧症 ⑤ 大動脈炎症候群 ⑥ 肺血管の先天性異常 ⑦ 肝硬変に伴う肺高血圧症 ⑧ 肺静脈閉塞性疾患 ① 特発性または遺伝性肺動脈性肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ② 膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ③ 先天性シャント性心疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ④ 門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ⑤ HIV感染に伴う肺動脈性肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ⑥ 薬剤/毒物に伴う肺動脈性肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ⑦ 肺静脈閉塞性疾患、肺毛細血管腫症 1.除外できる 2.除外できない ⑧ 新生児遷延性肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ⑨ 左心性心疾患に伴う肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ⑩ 呼吸器疾患及び/又は低酸素血症に伴う肺高血圧症 1.除外できる 2.除外できない ⑪ その他の肺高血圧症(サルコイドーシス、ランゲルハンス細胞組織球症、リンパ脈管筋腫症、大動脈炎症候群、肺血管の先天性異常、肺動脈原発肉腫、肺血管の外圧迫などによる二次的肺高血圧症) 1.除外できる 2.除外できない	
鑑別診断	① 原発性肺高血圧症 1.鑑別できる 2.鑑別できない ② 肺動脈原発肉腫 1.鑑別できる 2.鑑別できない	

治療・経過	抗凝固療法	1.あり 2.なし				
	下大静脈フィルター挿入	1.あり 2.なし		(施行年月 平成	年	月)
	肺血栓内膜摘除術	1.あり 2.なし		(施行年月 平成	年	月)
	BNP ( ) pg/ml			(施行年月 平成	年	月)
	肺血栓内膜摘除術	1.あり 2.なし		(施行年月 平成	年	月)
	肺血管拡張薬	1.あり2.なし	[1. PGI2持続静注療法 2. ベラプロスト 3. ボセンタン 4. シルデナフィル]			
	(具体的に記述)					
医療上の問題点						
【WISH入力不要】						
医療機関名						
医療機関所在地						
電話番号 ( )						
医師の氏名						
<div style="display: inline-block; border: 1px solid black; padding: 2px;">印</div> 記載年月日：平成 年 月 日						

43 慢性血拴塞栓性肺高血圧症特発性慢性肺血拴塞栓症(肺高血圧型) 臨床調査個人票 (2.更新)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生 年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日生	(満 歳)
住 所	郵便番号	電 話 ( )			出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県		
発 病 年 月	1.昭和 2.平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保 険 種 別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.老高	
身体障害者 手 帳	1.あり(等級____級) 2.なし		介 護 認 定	1.要介護(要介護度____) 2.要支援 3.なし				
生 活 状 況	社会活動 (1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他(____))						初回認定年月	
	日常生活 (1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						1.昭和 2.平成	
受 診 状 況 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院(____/月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他(____)							

発症と経過 (具体的に記述)

【WISH入力不要】

現病歴	(身長 cm 体重 kg 測定年月 平成 年 月)
	(1) 初発症状(みられたものすべてをチェックする) 1. 労作時の息切れ 2. 疲れやすい感じ 3. 胸痛 4. 失神 5. 咳嗽 6. 血痰 7. 下肢の腫脹・疼痛
	(2) 受診動機 1. 自覚症状 2. 検診異常 3. 他疾患 4. 不明
	(3) 右心不全の既往 1. あり 2. なし
主要症状 臨床所見	(4) 記載日時点でのNYHA 心機能分類 1. I度 2. II度 3. III度 4. IV度
	(1) 労作時の息切れ3か月以上持続する息切れ(H-J II度以上)又は易疲労感 1. あり 2. なし
	(2) 急性例にみられる臨床症状(突然の呼吸困難、胸痛など)の既往 1. あり 2. なし
	(3) 下肢の腫張及び疼痛の既往 1. あり 2. なし
	(4) 肺野での肺血管性雑音の聴取 1. あり 2. なし
(5) 肺高血圧症を示唆する聴診所見の異常	
	1. あり 2. なし 3. 肺動脈弁弁口部の拡張期心雑音 4. 三尖弁弁口部の収縮期心雑音 5. II音の肺動脈成分の亢進 6. IV音

検 査 所 見	動 脈 血 液 ガ ス (6か月以内のもの)	低炭酸ガス血症を伴う低酸素血症 1. あり 2. なし (施行年月 平成 年 月) (室内気吸入・酸素吸入: 1/分) PaO <sub>2</sub> : ( Torr) PaCO <sub>2</sub> : ( Torr) A-aDO <sub>2</sub> : ( Torr)
	胸 部 X 線 (6か月以内のもの)	肺高血圧症を示唆する所見 1. あり 2. なし (施行年月 平成 年 月) 1. 左第II弓の突出 2. 右肺動脈下行枝の拡大(最大径18mm以上) 3. 右肺動脈下行枝の急激な狭小化、又は蛇行 4. 末梢肺血管陰影の細小化 5. 心陰影の拡大(CTR ____%)
	心 電 図 (6か月以内のもの)	右室肥大所見 1. あり 2. なし (施行年月 平成 年 月) 1. 右軸偏位(____)度 2. 肺性P 3. V <sub>1</sub> でR≥5mm又はR/S≥1 4. V <sub>5</sub> でS≥7mm又はR/S≤1
	心 エ コ ー (6か月以内のもの)	右室肥大所見及び推定肺動脈圧の著明な上昇 (施行年月 平成 年 月) 1. あり 2. なし 1. 右室肥大所見 2. 三尖弁逆流( )度 3. 肺動脈弁逆流( )度 4. 推定三尖弁収縮期圧較差( )mm Hg
	肺 換 気 ・ 血 流 ス キ ャ ン (6か月以内のもの)	換気分布に異常のない区域性血流分布欠損が、血拴溶解療養又は抗凝固療法後も、 6か月以上不変、あるいは不変と推測可能である。 1. はい 2. いいえ (施行年月 平成 年 月)

	BNP ( ) pg/ml	尿酸値 ( ) mg/dl	(施行年月 平成 年 月)
	6分間歩行距離 ( m)	(室内気吸入・酸素吸入: l/分)	最低SpO2 ( %) (施行年月 平成 年 月)
除外診断	① <del>左心障害性心疾患</del>		
	② <del>先天性心疾患</del>		
	③ <del>換気障害による肺性心</del>		
	④ <del>原発性及び膠原病性肺高血圧症</del>		
	⑤ <del>大動脈炎症候群</del>		
	⑥ <del>肺血管の先天性異常</del>		
	⑦ <del>肝硬変に伴う肺高血圧症</del>		
	⑧ <del>肺静脈閉塞性疾患</del>		
	① <u>特発性または遺伝性肺動脈性肺高血圧症</u>	1. 除外できる	2. 除外できない
	② <u>膠原病に伴う肺動脈性肺高血圧症</u>	1. 除外できる	2. 除外できない
	③ <u>先天性シャント性心疾患に伴う肺動脈性肺高血圧症</u>	1. 除外できる	2. 除外できない
	④ <u>門脈圧亢進症に伴う肺動脈性肺高血圧症</u>	1. 除外できる	2. 除外できない
⑤ <u>HIV感染に伴う肺動脈性肺高血圧症</u>	1. 除外できる	2. 除外できない	
⑥ <u>薬剤/毒物に伴う肺動脈性肺高血圧症</u>	1. 除外できる	2. 除外できない	
⑦ <u>肺静脈閉塞性疾患、肺毛細血管腫症</u>	1. 除外できる	2. 除外できない	
⑧ <u>新生児遷延性肺高血圧症</u>	1. 除外できる	2. 除外できない	
⑨ <u>左心性心疾患に伴う肺高血圧症</u>	1. 除外できる	2. 除外できない	
⑩ <u>呼吸器疾患及び/又は低酸素血症に伴う肺高血圧症</u>	1. 除外できる	2. 除外できない	
⑪ <u>その他の肺高血圧症(サルコイドーシス、ランゲルハンス細胞組織球症、リンパ脈管筋腫症、大動脈炎症候群、肺血管の先天性異常、肺動脈原発肉腫、肺血管の外圧迫などによる二次的肺高血圧症)</u>	1. 除外できる	2. 除外できない	
鑑別診断	① <u>原発性肺高血圧症</u>	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない
	② <u>肺動脈原発肉腫</u>	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない
治療・経過	抗凝固療法	1. あり	2. なし
	下大静脈フィルター挿入	1. あり	2. なし
	肺血栓内膜摘除術	1. あり	2. なし
	BNP ( ) pg/ml		
	肺血栓内膜摘除術	1. あり	2. なし
	肺血管拡張薬	1. あり 2. なし	[1. PGI2持続静注療法 2. ベラプロスト 3. ボセンタン 4. シルデナフィル]
(具体的に記述)			
医療上の問題点			
【WISH入力不要】			
医療機関名			
医療機関所在地			
電話番号 ( )			
医師の氏名			
印			
記載年月日: 平成 年 月 日			

## 難治性疾患克服研究事業について

### 第1 はじめに

難治性疾患克服研究事業については、平成 21 年度より前年度比 4 倍増の 100 億円の予算を確保し、新たに研究奨励分野等を設けて、これまで研究の対象となっていなかった疾患についても研究対象として拡大を図ってきたところ。

### 第2 今後の難治性疾患克服研究事業について

難治性疾患克服研究事業の更なる充実を目的として、以下の事項について検討してはどうか。

#### (1) 臨床調査研究分野の更なる充実について

これまで、臨床調査研究分野として、130 対象疾患を対象として、複数の類似疾患をまとめて組織した 38 研究班において、原因の解明や治療法の開発等の研究を実施してきたところ。

しかしながら、複数の関連疾患を一つの研究班で研究を行うに際しては、各疾患の研究成果をそれ以外の疾患に対して応用が期待できるものの、疾患によっては研究のアプローチが異なること等もあることから、効率的・効果的な研究の推進のため、研究組織の在り方について今後検討してはどうか。

#### (2) 指定研究の設置について

「厚生労働行政の在り方に関する懇談会」最終報告（平成 21 年 3 月 30 日内閣官房 厚生労働行政の在り方に関する懇談会）によれば、厚生労働科学研究費のあり方として、政策が多くの国民の理解と納得を得られるよう、企画立案の裏付けとなるような研究を推進することが必要であり、研究の成果を政策立案に的確に活かす仕組みと体制を確立すべきとされている。

難治性疾患克服研究事業においても、この提言を踏まえて、指定研究を新たに設けることとする。

(指定研究課題の例)

社会医学研究

- ・ 難病相談支援センターの資質向上及び効果的な活用に関する研究
- ・ 患者及び一般国民に対する難病施策の啓発に関する研究
- ・ 難病患者のQOL向上に関する研究
- ・ 難病患者の自立支援に関する研究
- ・ 難病患者の患者数及び医療費推計に関する研究
- ・ 難病患者の地域医療体制に関する研究 等

基盤整備研究

- ・ 難病に関する治療方法開発の促進のため、生体試料を広く研究者が利用できる体制構築に関する研究
- ・ 未分類疾患及び極希少疾患に関する国内・外の研究状況等の情報収集及び効果的な研究促進に関する研究
- ・ 難治性疾患克服研究事業における研究の評価の在り方に関する研究 等

第3 臨床調査個人票の取り扱いについて

- ア 特定疾患治療研究事業においては、重症で希少な特定疾患の研究を推進するため、患者の同意を得たものについて、厚生労働科学研究難治性疾患克服研究事業の研究班で、臨床調査個人票を疾患研究の基礎資料として活用している。
- イ 今般、疾患研究を推進するにあたり、これまでの臨床調査個人票では、患者個々人の治療経過を評価するための疫学調査ができないことから、疫学研究に関する倫理指針の下に、患者個々人の治療経過を調査できるよう、臨床調査個人票の様式を見直すこととしてはどうか。
- ウ 各研究班の協力の下、一元的にデータを収集・管理し、疾患横断的に継続的なデータ分析を行うことをもって、疫学研究の推進を図ることとしてはどうか。

## ＜経済危機対策（平成21年4月10日）より抜粋＞

### 第2章 具体的施策

#### Ⅲ. 「安心と活力」の実現－政策総動員

##### 2. 安全・安心確保等

###### (1) 社会保障

###### ＜具体的施策＞

- 難病患者に対する支援（難病患者の医療費負担を軽減するため、現在、医療費助成の対象となっていない難病のうち緊要性の高い疾患について、医療費助成の対象に追加）

#### (別紙2) 「経済危機対策」の具体的施策

#### Ⅲ. 「安心と活力」の実現－政策総動員

##### 2. 安全・安心確保等

###### (1) 社会保障

###### ○難病患者に対する支援

- ・難病患者の医療費負担を軽減するため、現在、医療費助成の対象となっていない難病のうち緊要性の高い疾患（11疾患その他）について、医療費助成の対象（現在45疾患）に追加する。

補正予算額

29億円

## 難病のうち緊要性の高い疾患について

- 黄色靭帯骨化症
- 拘束型心筋症
- 肥大型心筋症
- 肺リンパ脈管筋腫症（LAM）
- ミトコンドリア病
- 脊髄性進行性筋萎縮症
- 球脊髄性筋萎縮症
- スティーブンス・ジョンソン症候群  
（急性期のみ対象）
- 間脳下垂体機能障害（一部対象）
- 慢性炎症性脱髄性多発神経炎（CIDP）
- 家族性高コレステロール血症  
（ホモ接合体）

## 特定疾患治療研究事業の概要

### 1. 目的

原因が不明であって、治療方法が確立していない、いわゆる難病のうち、治療が極めて困難であり、かつ、医療費も高額である疾患について医療の確立、普及を図るとともに、患者の医療費の負担軽減を図る。

### 2. 実施主体 都道府県

### 3. 事業の内容 対象疾患の治療費について、社会保険各法の規定に基づく自己負担の全部又は一部を毎年度の予算の範囲内で都道府県に対して補助

### 4. 患者自己負担

所得と治療状況に応じた段階的な一部自己負担あり

上限額 入院 0～23,100円/月

外来等 0～11,550円/月

※対象者が生計中心者である場合は上記金額の1/2

### 5. 対象疾患

難治性疾患克服研究事業のうち臨床調査研究分野の対象疾患（130疾患）の中から、学識者から成る特定疾患対策懇談会の意見を聞いて選定しており、現在、45疾患が対象となっている。

#### <参考>

（臨床調査研究分野の対象疾患）

次の4要素（①～④）から選定し、現在、130疾患が対象となっている。

①希少性：患者数が有病率からみて概ね5万人未満の患者とする。

②原因不明：原因又は発症機序（メカニズム）が未解明の疾患とする。

③効果的な治療方法未確立

完治に至らないまでも進行を阻止し、又は発症を予防し得る手法が確立されていない疾患とする。

④生活面への長期にわたる支障（長期療養を必要とする）

日常生活に支障があり、いずれは予後不良となる疾患或いは生涯にわたり療養を必要とする疾患とする。

## 平成 21 年度第 1 回特定疾患対策懇談会

## リンパ脈管筋腫症 (LAM) に関する意見 (東京大学 長瀬隆英)

## (1) LAM の病態について

LAM は、性別・年齢という点で、極めて特異的な難治性疾患である。すなわち、通常、生殖可能な年齢の女性に発症する。

LAM は、気胸、咳、労作性呼吸困難、乳糜胸水などの呼吸器症状を初発することが多い。LAM の基本的病変は平滑筋様細胞 (LAM 細胞) の増生であり、結節性に増殖する。病理組織学的に LAM と診断するには、この LAM 細胞の存在を証明することが必要である。肺、リンパ節に病変を形成し、リンパ管新生を伴う。胸部 CT 所見では、境界明瞭な薄壁を有する嚢胞 (数 mm～1cm 大が多い) が両側性全肺野・びまん性・散在性に認められる。胸水貯留、縦隔リンパ節腫大、胸管の拡張を認めることもある。

## (2) 特定疾患治療研究事業における対象疾患としての検討

## ①希少性：

日本における LAM の患者数は、いかに多く見積もったとしても、全体で 5000 人未満と推察される。希少性については、「有病率からみて概ね 5 万人未満の疾患」という基準からも、LAM は対象疾患として適当である。

## ②原因不明：

LAM の発症原因・発症メカニズムは未解明である。

## ③効果的な治療方法未確立：

現時点で、LAM の進行を阻止または発症を予防し得る手法はない。

## ④生活面への長期にわたる支障：

LAM は、進行性の呼吸不全により、日常生活に支障があり、生命予後も不良の疾患である。

以上より、LAM は、特定疾患治療研究事業の対象の 4 要件を全て満たしており、特定疾患治療研究事業における対象疾患とするべきである。

## (3) LAM の認定基準について

上述のように、LAM は、肺に嚢胞を形成する希少疾患であり、特徴的な胸部 CT 画像と臨床像を示す。LAM の認定については、肺に嚢胞を形成する他疾患を注意深く除外することが重要である。提出資料では、その点が、必須項目として明記されている。