

161 家族性良性慢性天疱瘡

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

☐ Definite 1 : A. 主要項目の a、b、c を全て満たし、かつ B の 1、2 の両方を満たすもの
☐ Definite 2 : A. 主要項目の a を満たすもののうち、B の 1、2 の両方を満たし、かつ遺伝子変異陽性のもの
☐ いずれにも該当しない

A. 症状

主要項目	
a. 頸部や腋窩、鼠径部、肛囲などの間擦部位に、小水疱と痂皮を付着したびらん性ないし浸軟性紅斑局面を形成する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
b. 青壮年期に発症後、症状を反復し慢性に経過する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
c. 常染色体優性遺伝を示す	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 病理所見

1. 光顕上、表皮マルピギー層の基底層直上を中心に棘融解による表皮内裂隙を形成する	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. 直接蛍光抗体法で自己抗体が検出されない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。		☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ ATP2C1	所見	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 脂漏性皮膚炎 ☐ 乾癬 ☐ 白癬 ☐ 皮膚カンジダ症 ☐ 伝染性膿痂疹 ☐ ヘルペス ☐ 乳房外パジェット病 ☐ 尋常性天疱瘡 ☐ 増殖性天疱瘡 ☐ ダリエ病	

■ 重症度分類に関する事項

皮疹面積 ^{注1}	☐ スコア 0 : 1%未満 ☐ スコア 1 : 1%以上 5%未満 ☐ スコア 2 : 5%以上 10%未満 ☐ スコア 3 : 10%以上
皮疹部の症状 ^{注2} および悪臭	☐ スコア 0 : なし ☐ スコア 1 : 軽度 (一時的) ☐ スコア 2 : 中等度 (頻繁) ☐ スコア 3 : 重度 (常時) 日常・社会生活の障害 ^{注4}
治療 ^{注3} による 改善効果と経過	☐ スコア 0 : 軽快 (再燃なし) ☐ スコア 1 : 改善効果あり (増悪期間 : 罹患期間の 50%未満) ☐ スコア 2 : 改善効果あり (増悪期間 : 罹患期間の 50%以上) ☐ スコア 3 : 改善効果なし
注 1) 増悪時の皮疹が体表面積に占める割合 (%) 注 2) 皮疹部の疼痛やそう痒、二次感染によるものを含む 注 3) ステロイドや DDS (ダプソン)、レチノイドなどによる内服治療および外科的切除など現時点での あらゆる手段を用いたものを含む 注 4) 整容上の問題で身体的、精神的な著しい制約を受ける場合を含む	
上記 3 項目のスコアの合計点数	点
重症 : 8 点以上 中等症 : 3~7 点 軽症 : 2 点以下	

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

ア. 症状（新規）

参考項目	
a. 増悪因子と合併症の存在：高温・多湿・多汗（夏季）、 機械的刺激、細菌・真菌・ウイルスによる二次感染	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
b. その他のまれな症状の存在：爪甲の白色縦線条、 掌蹠の点状小陥凹や角化性小結節、口腔内～食道病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

イ. 治療その他

外用療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	☐ ステロイド ☐ 抗菌薬 ☐ 抗真菌薬 ☐ 抗ウイルス薬 ☐ 過酸化ベンゾイル ☐ ビタミンD ₃ ☐ 非ステロイド性抗炎症薬 ☐ 皮膚潰瘍治療薬		
	効果	☐ あり ☐ なし ☐ 不明	
	治療による 寛解期間		
内服療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	☐ ステロイド ☐ 抗菌薬 ☐ 抗真菌薬 ☐ 抗ウイルス薬 ☐ レチノイド ☐ DDS(ダブソン) ☐ シクロスポリン ☐ メトトレキサート ☐ 非ステロイド性抗炎症薬 ☐ 神経障害性疼痛治療薬		
	効果	☐ あり ☐ なし ☐ 不明	
	治療による 寛解期間		
光線療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	☐ 紫外線 ☐ 光線力学的治療 (photodynamic therapy:PDT)		
	効果	☐ あり ☐ なし ☐ 不明	
	治療による 寛解期間		
レーザー治療 (炭酸ガス レーザー等による凝固蒸散)	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	効果	☐ あり ☐ なし ☐ 不明	
	治療による 寛解期間		

神経ブロック (疼痛緩和)	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	効果	☐ あり ☐ なし ☐ 不明	
	治療による 寛解期間		
多汗症治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	☐ 胸部交感神経遮断術 ☐ ボツリヌストキシン注射		
	効果	☐ あり ☐ なし ☐ 不明	
	治療による 寛解期間		
外科的切除	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	☐ 皮疹部の切除 ☐ 植皮		
	効果	☐ あり ☐ なし ☐ 不明	
	治療による 寛解期間		
増悪因子回避 の指導 (日光、発汗、 摩擦刺激に 対する)	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	効果	☐ あり ☐ なし ☐ 不明	
	治療による 寛解期間		
滲出液、 悪臭に対する 処置や治療薬	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	効果	☐ あり ☐ なし ☐ 不明	
	治療による 寛解期間		

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦					年			月			日
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		