

164 眼皮膚白皮症

■ 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

I. 診断基準

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite: A-1、2 と B-1 をすべて満たし、さらにA-3、4 と B-2 のいずれか1 つ以上を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外し、Cを満たすもの
- ☐ Probable: A-1、2 と B-1 をすべて満たし、さらにA-3、4 と B-2 のいずれか1 つ以上を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの
- ☐ Possible: A-1、2 と B-1 を満たすもの
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

皮膚症状	1. 皮膚が色白であり、日焼け (tanning) をしない	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
	2. 生下時より毛髪の色調が白色、淡黄色、黄色、淡い茶色、銀灰色のいずれかである	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
眼症状	3. 虹彩低色素が観察される	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
	4. 眼振が観察される	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 眼底検査にて、眼底低色素や黄斑低形成が観察される	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 視力検査にて、矯正不可能な低視力がある	☐ 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
☐ TYR	☐ P (OCA2)	☐ TYRP1	☐ SLC45A2	☐ SLC24A5
☐ C10orf11 (LRMDA)		☐ HPS1	☐ AP3B1	☐ HPS3
☐ HPS4	☐ HPS5	☐ HPS6	☐ DTNBP1	☐ BLOC1S3
☐ PLDN (BLOC1S6)		☐ LYST	☐ MYO5A	☐ RAB27A
☐ MLPH				

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
☐ まだら症	☐ 脱色素性母斑	☐ 尋常性白斑	☐ 炎症後脱色素斑	

II. 病型診断（眼皮膚白皮症のうちどの病型であるか）

＜病型診断のカテゴリー＞

（病型診断の診断基準のAを満たし、さらに以下を満たす場合、病型を診断できる。該当する項目に☑を記入する。）

- ☐ 1. ヘルマンズキー・パドラック症候群：B-1 を認める場合、あるいは、次のいずれかの遺伝子変異（HPS1、AP3B1、HPS3、HPS4、HPS5、HPS6、DTNBP1、BLOC1S3、PLDN（BLOC1S6））を認める
- ☐ 2. チェディアック・東症候群：毛髪の色が銀灰色（silver-gray）の特異な光沢を呈し、C-1、C-2 をともに認める場合、あるいは、LYST 遺伝子変異を認める
- ☐ 3. グリセリ症候群：毛髪の色が銀灰色（silver-gray）の特異な光沢を呈するが、C-1、C-2 をいずれも認めない場合、あるいは、次のいずれかの遺伝子変異（MYO5A、RAB27A、MLPH）を認める
- ☐ 4. 非症候型の眼皮膚白皮症：B と C を共に認めない場合、あるいは、次のいずれかの遺伝子変異（TYR、P（OCA2）、TYRP1、SLC45A2、SLC24A5、C10orf11（LRMDA））を認める

病型診断の診断基準

A. 眼皮膚白皮症の診断基準で、Definite か Probable であること	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
B. 出血傾向がある場合	1. 血液検査により血小板機能異常を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
C. 毛髪の色が銀灰色（silver-gray）の特異な光沢をしめす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	☐ 1. 白血球内部の巨大顆粒を認める ☐ 2. 皮膚病理組織で色素細胞に巨大メラノソームを認める		

■ 重症度分類に関する事項

A. 症候型の眼皮膚白皮症（ヘルマンズキー・パドラック症候群、チェディアック・東症候群、グリセリ症候群）と診断され、以下の症状のうち少なくとも一つを満たす場合		
1. ヘルマンズキー・パドラック症候群	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
	☐ 矯正不能な視力障害（良好な方の眼の視力が0.3以下） ☐ 血小板機能障害による出血 ☐ 汎血球減少 ☐ 炎症性腸疾患 ☐ 肺線維症	
2. チェディアック・東症候群	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
	☐ 急性増悪状態（発熱と黄疸をとめない、肝脾腫、全身のリンパ節腫脹、汎血球減少、出血傾向をきたした病態） ☐ 繰り返す全身感染症 ☐ 神経症状（歩行困難、振戦、末梢神経障害）	
3. グリセリ症候群	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
	☐ てんかん ☐ 筋緊張低下 ☐ 末梢神経障害 ☐ 精神発育遅滞 ☐ 汎血球減少 ☐ 繰り返す全身感染症	
B. 非症候型の眼皮膚白皮症と診断され、さらに良好な方の眼の矯正視力が0.3未満である		
☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
判定		
AあるいはBを満たす場合、重症とする		
☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		

検査所見

1. 視力	右 .	左 .
矯正視力	右 .	左 .

■ 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. 治療その他

光線過敏のエピソード		☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
紫外線予防策	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	ありの場合、 方法			
就学における 特別な配慮	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	ありの場合、 内容			

■ 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		