

297 アラジール症候群

■ 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>

☐ 典型例：A. 主要所見の(1)を満たし、かつ、(2)の①から⑤のうち、3項目以上を満たすもの
☐ 非典型例、または変異アリルを有するが症状の乏しい不完全浸透例： 以下3項目のうち、2項目以上を満たすもの
☐ A. 主要所見またはB. その他の所見に挙げたアラジール症候群に合致する症候が、 1項目以上見られる
☐ 常染色体優性遺伝に矛盾しない家族歴がある
☐ 遺伝子診断で下記の所見が認められる
☐ いずれにも該当しない

A. 主要所見

(1) 肝病理所見による小葉間胆管の減少	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
(2) 臨床所見			
① 胆汁うっ滞	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
② 心臓血管奇形 (末梢性肺動脈狭窄が最も特徴的所見である)	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
③ 骨格の奇形 (蝶形椎体が特徴的所見である)	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
④ 眼球の異常 (後部胎生環が特徴的所見である)	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
⑤ 特徴的な顔貌	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. その他の所見

腎臓、神経血管、脾臓などにアラジール症候群に特徴的な異常が認められる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
①腎臓			
☐ 腎異形成	☐ 腎動脈狭窄	☐ 多発嚢胞腎	
☐ 尿細管性アシドーシス	☐ 膀胱尿管逆流症	☐ 尿路閉塞	
☐ 慢性腎不全			
②神経血管			
☐ もやもや病	☐ 脳動脈瘤	☐ 内頸動脈瘤	
☐ 大動脈瘤	☐ 大動脈縮窄		
③脾			
☐ 脾機能不全			

C. 遺伝学的検査（参考事項）

(1) 常染色体優性遺伝形式の家族歴 血族内にアラジール症候群と診断された者がおり、その遺伝形式が常染色体優性遺伝に矛盾しない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
(2) 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 ☐ JAG1 遺伝子 ☐ NOTCH2 遺伝子

■ 重症度分類に関する事項

I. 肝疾患の重症度

☐ 軽症者	アラジール症候群に起因する臨床症状はあるが、治療を必要としない状態（以下の1）～5）のいずれも(1+)に満たない。）
☐ 重症度1	アラジール症候群に起因する臨床症状があり治療を要するが、これによる日常生活の制限や介護を必要としない状態（以下の1）～5）のいずれか1つ以上に(1+)がある）
☐ 重症度2	アラジール症候群に起因する臨床症状のため、治療を要し、これによる日常生活の制限や介護を要する状態であるが、病状が可逆的またはその進行が緩やかで肝移植を急ぐ必要がない状態（以下の1）～5）のいずれか1つ以上に(2+)がある）
☐ 重症度3	アラジール症候群に起因する臨床症状、もしくは著しく QOL 低下を来す続発症により生命に危険が及んでいる状態、または早期に肝移植が必要な状態（以下の1）～5）のいずれか1つ以上に(3+)がある）

1) 胆汁うっ滞に関する事項

(1+) 持続的な顕性黄疸を認めるもの	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
---------------------	---

2) 門脈圧亢進症に関する事項

①食道・胃・異所性静脈瘤

☐ (1+) 静脈瘤を認めるが易出血性ではない
☐ (2+) 易出血性静脈瘤を認めるが、出血の既往がないもの。易出血性静脈瘤・胃静脈瘤とは「食道・胃静脈瘤内視鏡所見記載基準」に基づき、F2以上のもの、またはF因子に関係なく発赤所見を認めるもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準ずる。
☐ (3+) 易出血性静脈瘤を認め、出血の既往を有するもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準じる。 異所性静脈瘤とは、門脈領域の中で食道・胃静脈瘤以外の部位、主として上・下腸間膜静脈領域に生じる静脈瘤をいう。すなわち胆管・十二指腸・空腸・回腸・結腸・直腸静脈瘤、及び痔などである。

②肝肺症候群

☐ (1+) PaO ₂ が室内気で80mmHg未満、70mmHg以上（参考所見：経皮酸素飽和度では93～95%）
☐ (2+) PaO ₂ が室内気で70mmHg未満、50mmHg以上（参考所見：経皮酸素飽和度では85～92%）
☐ (3+) PaO ₂ が室内気で50mmHg未満（参考所見：経皮酸素飽和度では84%以下）

③門脈肺高血圧症

定義に基づく門脈肺高血圧症を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
安静時平均肺動脈圧 (mPAP)			
☐ (2+) : 25mmHg以上、35mmHg未満	☐ (3+) : 35mmHg以上		

④症状

☐ (1+) 出血傾向、脾腫、貧血のうち1つもしくは複数を認めるが、治療を要しない
☐ (2+) 出血傾向、脾腫、貧血のうち治療を必要とするものを1つもしくは複数を認める

3) 関連する病態に関する事項（アラジール症候群を原因とする場合）

①皮膚掻痒

☐ (1+) 下記の1程度の痒み ☐ (2+) 下記の2または3程度の痒み ☐ (3+) 下記の4程度の痒み	
☐ なし(0)	(日中) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない。 (夜間) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない。
☐ 軽微(1)	(日中) 時にムズムズするが、特に掻かなくても我慢できる。 (夜間) 就寝時わずかに痒いが、特に意識して掻くほどでもない。よく眠れる。
☐ 軽度(2)	(日中) 時には手がいき、軽く掻く程度。一度おさまり、あまり気にならない。 (夜間) 多少、痒みはあるが、掻けばおさまる。痒みのために目が覚めることはない。
☐ 中等度(3)	(日中) 痒くなり、人前でも掻く。痒みのためにイライラし、たえず掻いている。 (夜間) 痒くて目が覚める。ひと掻きすると一応は眠れるが、無意識のうちに眠りながら掻く。
☐ 高度(4)	(日中) いてもたってもいられない痒み。掻いてもおさまらずますます痒くなり仕事も勉強も手につかない。 (夜間) 痒くてほとんど眠れない。しょっちゅう掻いているが、掻くとますます痒みが強くなる。

②脂溶性ビタミン欠乏症や高コレステロール血症

☐ (1+) これらの病態のために薬物治療を要する場合
--

4) 肝機能障害の評価に関する事項

①採血データ

☐ (1+) 下記の異常がA～Dの2系列以上に認められる場合			
A 系列 アルブミン 2.8g/dL 未満	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
B 系列 血清総ビリルビン 5.0mg/dL 以上	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
C 系列-1 AST 200 単位以上	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
C 系列-2 ALT 200 単位以上	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

D 系列 GGTP 200 単位以上	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
-------------------------	---

②Child-Pugh 分類

脳症	☐ ない(1)	☐ 軽症(2)	☐ ときどき昏睡(3)
腹水	☐ ない(1)	☐ 少量(2)	☐ 中等量(3)
血清ビリルビン値 (mg/dL)	☐ 2.0 未満(1)	☐ 2.0～3.0(2)	☐ 3.0 超(3)
血清アルブミン値 (g/dL)	☐ 3.5 超(1)	☐ 2.8～3.5(2)	☐ 2.8 未満(3)
プロトロンビン活性値 (%)	☐ 70 超(1)	☐ 40～70(2)	☐ 40 未満(3)
合計	点		
分類	☐ A (5 点～6 点)	☐ B (7 点～9 点)	☐ C (10 点～15 点)

5) 身体活動制限 (performance status) に関する事項

☐ grade 0	無症状で社会活動ができ、制限をうけることなく、健常人と同様にふるまえる
☐ grade 1 (1+)	軽度の症状があり、肉体労働は制限を受けるが、歩行、軽労働や座業はできる。 例えば軽い家事、事務など
☐ grade 2 (2+)	歩行や身の回りのことはできるが、時に少し介助がいることもある。 軽労働はできないが、日中の50%以上は起居している。
☐ grade 3 (2+)	身の回りにある程度のことはできるが、しばしば介助がいり、日中の 50%以上は就床している
☐ grade 4 (3+)	身の回りのこともできず、常に介助がいり、終日就床を必要としている

II. 心・血管病変の重症度

☐ 軽症者	アラジール症候群に起因する心・血管病変を認めない場合、またはこれを認めるが治療を要さない場合 (外科手術後を含む)
☐ 重症度1	心電図・心エコー・心臓カテーテル検査などでアラジール症候群に起因する異常所見を認め、治療を要する場合
☐ 重症度2	アラジール症候群に起因する心・血管病変のため、呼吸管理または酸素療法を行う場合。もしくはNYHA心機能分類でIIまたはIII度の身体活動制限を認める場合。
☐ 重症度3	アラジール症候群に起因する心・血管病変のため、NYHA心機能分類でIV度の身体活動制限を認める場合

1) NYHA 分類

☐ I度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
-----------------------------	--

☐ II度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
☐ III度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
☐ IV度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

III. 腎疾患の重症度

☐ 軽症者	アラジール症候群に起因する腎疾患を認めない場合、または腎疾患を認めるが治療を要さない場合
☐ 重症度1	アラジール症候群に起因する腎疾患を認め、CKD重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合。またはアラジール症候群に起因する腎性高血圧や尿細管アシドーシスのために治療を要する場合
☐ 重症度2	アラジール症候群に起因する腎疾患を認め、腎代替療法を要する場合

1) CKD 重症度分類ヒートマップ

CKD 重症度分類ヒートマップ	☐ 緑 ☐ 黄 ☐ オレンジ ☐ 赤
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	☐ G1 (正常または高値: ≥90) ☐ G2 (正常または軽度低下: 60~89) ☐ G3a (軽度~中等度低下: 45~59) ☐ G3b (中等度~高度低下: 30~44) ☐ G4 (高度低下: 15~29) ☐ G5 (末期腎不全 (ESKD): <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量 (g/日) あるいは 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	☐ A1 (正常 0.15 未満) ☐ A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) ☐ A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

IV. 頭蓋内血管病変の重症度

☐ 軽症者	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変を認めない場合、またはこれを認めるが治療を要さない場合（外科手術後を含む）
☐ 重症度1	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変を認め、治療を要する場合。もしくはPerformance Statusがgrade1である場合。
☐ 重症度2	アラジール症候群に起因する頭蓋内血管病変のため、呼吸管理、酸素療法、胃管・胃瘻による経腸栄養のうち一つ以上を行う場合。もしくはPerformance Status grade2または3の身体活動制限を認める場合。

■ その他の事項

ア. 治療その他

肝移植	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施	☐ 3. 不明
心臓カテーテル治療	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施	☐ 3. 不明
開心術	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施	☐ 3. 不明
透析療法（腎代替療法）	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施	☐ 3. 不明
腎移植	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施	☐ 3. 不明
血管内治療	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施	☐ 3. 不明
開頭手術	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施	☐ 3. 不明

■ 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		