

303 アッシャー症候群

■ 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>

- ☐ (A-①とB-①) および (A-②とB-②) の双方を満たす
- ☐ (A-①とB-①) または (A-②とB-②) のいずれかを満たし、C. 遺伝学的検査により特異的な遺伝子変異を認める
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

①夜盲、視野狭窄、視力低下などの視覚障害 (網膜色素変性症)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	発症年月	西暦	年 月
②両側性感音難聴、めまいなどの耳症状 (蝸牛・前庭症状)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	発症年月	西暦	年 月

B. 検査所見

①網膜色素変性症に関する所見 (以下のうち、網膜電位の異常を含めて2つ以上を満たす)	
1. 眼底所見：網膜血管狭小、粗造胡麻塩状網膜、骨小体様色素沈着、多発する白点など	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 網膜電位の異常 (振幅低下、または消失)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 蛍光眼底造影所見で網膜色素上皮萎縮による過蛍光または低蛍光	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 光干渉断層像で中心窩における IS/OS の異常 (不連続または消失)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
②感音難聴に関する所見 (以下の全てを満たす)	
1. 純音聴力閾値検査 (気導・骨導) の閾値上昇	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 中枢性疾患、Auditory Neuropathy、伝音難聴が否定できる	☐ 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
☐ MY07A ☐ USH1C ☐ CDH23 ☐ PCDH15 ☐ USH1G ☐ CIB2 ☐ USH2A ☐ ADGRV1 (GPR98) ☐ WHRN (DFNB31) ☐ CLRN1	
実施した遺伝子検査の詳細を記入	

■ 重症度分類に関する事項

聴覚（500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳（良聴耳）の値で判断）

☐ 0. 正常（25dBHL 未満）	☐ 1. 軽度難聴（25dBHL 以上 40dBHL 未満）
☐ 2. 中等度難聴（40dBHL 以上 70dBHL 未満）	☐ 3. 高度難聴（70dBHL 以上 90dBHL 未満）
☐ 4. 重度難聴（90dBHL 以上）	

聴力					
右		dBHL	左		dBHL

視覚（矯正視力、視野ともに良好な方の眼を用いる）

☐ I 度（矯正視力 0.7 以上、かつ視野狭窄なし）	☐ II 度（矯正視力 0.7 以上、視野狭窄あり）
☐ III 度（矯正視力 0.7 未満、0.2 以上）	☐ IV 度（矯正視力 0.2 未満）

視力				
矯正	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

疾患のタイプ分類（新規）

- ☐ タイプ1：先天性の高度～重度難聴を呈する。両側前庭機能障害を伴う例が多く、視覚症状は10歳前後より生じる。
- ☐ タイプ2：先天性の高音障害型の難聴を呈する。視覚症状は思春期以降に生じる。前庭機能は正常である例が多い。
- ☐ タイプ3：難聴、視覚症状とも思春期以降に生じ、難聴は徐々に進行

■ 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 日		