

315 ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／

LMX1B 関連腎症

■ 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

診断

- ☐ 1. ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） ☐ 2. LMX1B 関連腎症

(1) ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）

<診断のカテゴリー>

Definite: Aを満たし、Bの1項目以上あるいはCを満たし、Dの疾病を全て除外したもの	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
--	--------------------------------	---------------------------------

A. 主項目

爪の低形成あるいは異形成 (手指に多く、特に母指側に強い。足趾にある場合は小指側が強い。程度は完全欠損から低形成まで様々である。三角状の爪半月のみを呈する場合や、縦走する隆起やさじ状爪、変色、割裂等がみられることもある。生下時から認められることが多いが、軽症であると気づかれにくい。)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
---	---

B. 副項目

1. 膝蓋骨形成不全	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 肘関節異常	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 腸骨の角状突起	☐ 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
☐ LMX1B (ヘテロ接合体変異)	
変異内容	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できる疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ Meier-Gorlin 症候群 ☐ Genitopatellar 症候群 ☐ DOOR 症候群	
☐ 8 トリソミーモザイク症候群 ☐ Coffin-Siris 症候群／BOD 症候群 ☐ RAPADILINO 症候群	

(2) LMX1B 関連腎症

<診断のカテゴリー>

Definite : Aの2項目を満たし、BあるいはCのうち1項目を満たし、Dの疾病を全て除外できるもの	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
--	--------------------------------	---------------------------------

A. 主項目 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

1. 腎障害（以下の尿所見異常（血尿または蛋白尿）あるいは腎機能障害のいずれかを満たす）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 血尿は定性で1+以上 ☐ 蛋白尿は0.15g/gCr 以上			
☐ 腎機能障害 eGFR<90mL/分/1.73m ² 以下			
尿潜血	☐ 1) -	☐ 2) ±	☐ 3) + ☐ 4) 2+ ☐ 5) 3+以上
GFR			mL/分/1.73m ²
尿蛋白 Cr 比			g/gCr
2. ネイルパテラ症候群の診断基準を満たさない	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 副項目

腎糸球体基底膜の特徴的電顕所見が以下に該当する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
病理像として、腎糸球体基底膜の肥厚および虫食い像 (moth-eaten appearance) を認め、さらにリンタンゲスゲン酸染色あるいはタンニン酸染色により基底膜内に線維成分が染色される。糸球体上皮細胞を中心にファブリー病でみられるミエリン様構造物(myelin figures) やゼブラ小体(zebra bodies)を認める場合がある。			

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
☐ LMX1B (ヘテロ接合体変異)			
変異内容			

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できる疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 腎の形態異常	☐ LMX1B 以外の腎疾患の原因となる既知の遺伝子異常		

■ 重症度分類に関する事項（共通）

慢性腎臓病重症度分類で CKD 重症度分類ヒートマップが赤の場合、 あるいはいずれの腎機能であっても尿蛋白／クレアチニン比 0.5g/gCr 以上のものを対象とする		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
CKD 重症度分類ヒートマップ	☐ 緑 ☐ 黄 ☐ オレンジ ☐ 赤		
① GFR 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）		
蛋白尿／クレアチニン比	☐ 1) 0.5g/gCr 以上 ☐ 2) 0.5g/gCr 未満		
GFR	mL/分/1.73m ²		
尿蛋白定量	g/日	尿蛋白 Cr 比	g/gCr

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など（共通） *500 文字以内

*関節症状に対する手術歴についても記入する

■ その他の事項

発症と経過（共通）

発症年齢	歳
初発症状	

検査所見（共通）

尿検査			
検査年月	西暦 年 月		
尿蛋白	☐ 1) - ☐ 2) ± ☐ 3) + ☐ 4) 2+ ☐ 5) 3+以上		
血液検査			
検査年月	西暦 年 月		
BUN	mg/dL	クレアチニン	. mg/dL
腎生検所見			
検査年月	西暦 年 月		
所見			

治療その他（共通）

1. 関節症状に対する手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. 緑内障に対する手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
3. 慢性腎疾患（糸球体障害）の治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ アンジオテンシン変換酵素阻害薬 ☐ アンジオテンシン II 受容体拮抗薬	
4. 末期腎不全の治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ 維持透析 ☐ 腎移植	



参考項目（新規）（1. ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）の場合）

1. ネイルパテラ症候群の家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. 腎障害（血尿、蛋白尿、あるいは腎機能障害）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 腎糸球体基底膜の特徴的電顕所見	
病理像として、腎糸球体基底膜の肥厚および虫食い像（moth-eaten appearance）が見られる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
肥厚した糸球体基底膜中央の緻密層やメサングウム基質内において、III 型コラーゲン線維の沈着が見られる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 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		