

265 脂肪萎縮症

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定	<input type="checkbox"/> 不認定
-------	---	------	-----------------------------	------------------------------

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>							
住所								
生年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月	<input type="text"/> <input type="text"/>	日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明							
	発症者続柄							
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性) <input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方) <input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ <input type="checkbox"/> 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月			

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み／不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

■ 診断基準に関する事項

診断

<input type="checkbox"/> 先天性全身性脂肪萎縮症	<input type="checkbox"/> 後天性全身性脂肪萎縮症
<input type="checkbox"/> 家族性部分性脂肪萎縮症	<input type="checkbox"/> 後天性部分性脂肪萎縮症

A. 先天性全身性脂肪萎縮症

1. MRI T1 強調画像にて全身の皮下脂肪組織、 腹腔内脂肪組織の消失を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 神経性食思不振症等の拒食症	<input type="checkbox"/> 悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質

3. 遺伝学的検査		<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
※遺伝子変異部位が具体的に分かる場合は、参考データとして下記に記入			
<input type="checkbox"/> AGPAT2 遺伝子ホモ接合体変異		<input type="checkbox"/> AGPAT2 遺伝子複合ヘテロ接合体変異	
<input type="checkbox"/> BSCL2 遺伝子ホモ接合体変異		<input type="checkbox"/> BSCL2 遺伝子複合ヘテロ接合体変異	
<input type="checkbox"/> CAV1 遺伝子ホモ接合体変異		<input type="checkbox"/> CAV1 遺伝子複合ヘテロ接合体変異	
<input type="checkbox"/> PTRF 遺伝子ホモ接合体変異		<input type="checkbox"/> PTRF 遺伝子複合ヘテロ接合体変異	
<input type="checkbox"/> その他 *その他を選択した場合、以下に記入			
変異			

<診断のカテゴリー>

Definite : 出生直後より全身の脂肪組織の消失が認められ、 Aの1. および2. を満たす場合	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
--	--------------------------------	---------------------------------

B. 後天性全身性脂肪萎縮症

1. MRI T1 強調画像にて全身の皮下脂肪組織、 腹腔内脂肪組織の消失を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 神経性食思不振症等の拒食症	<input type="checkbox"/> 悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質		
3. 合併症 (脂肪組織の減少・消失が出現する以前)			
<input type="checkbox"/> 皮下脂肪織炎	<input type="checkbox"/> 若年性皮膚筋炎	<input type="checkbox"/> 若年性関節リウマチ	<input type="checkbox"/> その他の膠原病
*その他の膠原病を選択した場合、以下に記入			
詳細			

<診断のカテゴリー>

Definite : 出生時には脂肪組織の異常が認められないが、その後、 全身の脂肪組織の消失が認められ、Bの1. および2. を 満たす場合	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
---	--------------------------------	---------------------------------

C. 家族性部分性脂肪萎縮症

1. MRI T1 強調画像にて四肢の皮下脂肪組織の消失を認めること	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
<input type="checkbox"/> 神経性食思不振症等の拒食症	<input type="checkbox"/> 悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質		
3. 遺伝学的検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
<input type="checkbox"/> LMNA 遺伝子ヘテロ接合体変異	<input type="checkbox"/> PPARG 遺伝子ヘテロ接合体変異		
<input type="checkbox"/> AKT2 遺伝子ヘテロ接合体変異	<input type="checkbox"/> ZMPSTE24 遺伝子ヘテロ接合体変異		
<input type="checkbox"/> CIDEC 遺伝子ヘテロ接合体変異	<input type="checkbox"/> PLIN1 遺伝子ヘテロ接合体変異		
<input type="checkbox"/> PSMB8 遺伝子ホモ接合体変異	<input type="checkbox"/> PSMB8 遺伝子複合ヘテロ接合体変異		
<input type="checkbox"/> その他 *その他を選択した場合、以下に記入			
変異			

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : 思春期前後に四肢の皮下脂肪組織の消失が認められ、Cの1.2.3.の全てを満たす場合 (ただし、Cの3.で「その他」のみに該当する場合は非該当とする)
<input type="checkbox"/> Possible : 思春期前後に四肢の皮下脂肪組織の消失が認められ、Cの1.2.のみを満たす場合
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

D. 後天性部分性脂肪萎縮症

1. MRI T1 強調画像にて四肢の皮下脂肪組織あるいは頭頸部を含む上半身の脂肪組織の消失を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
<input type="checkbox"/> 神経性食思不振症等の拒食症	<input type="checkbox"/> 悪性疾患や慢性疾患に伴う悪液質		
3. その他			
<input type="checkbox"/> a. 抗 HIV 治療薬の使用	<input type="checkbox"/> b. 骨髄移植後	<input type="checkbox"/> c. C3 補体価の低下	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1 : 出生時には脂肪組織の異常は認められないが、その後、四肢の皮下脂肪組織や上半身の脂肪組織の消失が認められ、Dの1、2、3cの全てを満たす場合
<input type="checkbox"/> Definite 2 : 出生時には脂肪組織の異常は認められないが、その後、四肢の皮下脂肪組織や上半身の脂肪組織の消失が認められ、Dの1、2および3のaまたはbを満たす場合(※抗HIV治療薬によるものおよび骨髄移植後のものは薬剤性や二次性であることから対象除外)
<input type="checkbox"/> Possible : 出生時には脂肪組織の異常は認められないが、その後、四肢の皮下脂肪組織や上半身の脂肪組織の消失が認められ、Dの1、2のみを満たす場合
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250文字以内かつ7行以内

--

■ 臨床所見

合併症	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 非アルコール性脂肪肝 <input type="checkbox"/> 黒色表皮腫 <input type="checkbox"/> 肥大型心筋症	
<input type="checkbox"/> 精神発達遅滞 <input type="checkbox"/> 希少月経 (女性の場合) <input type="checkbox"/> 多嚢胞性卵巣症候群 (女性の場合)	

■ 検査所見 *小数点も1文字として記入する

血中レプチン濃度	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> μg/mL

■ 治療その他

脂肪萎縮症の適応のある薬剤	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> メトレレプチン <input type="checkbox"/> メカセルミン	

■ 重症度分類に関する事項

1. インスリン抵抗性 [HOMA-IR (空腹時血糖値 mg/dL × 空腹時インスリン値 μU/mL/405) ≥ 2.6]	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 糖尿病 (次のいずれかが確認される)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 早朝空腹時血糖値 126mg/dL 以上 <input type="checkbox"/> b. 75gOGTT で2時間値 200mg/dL 以上 <input type="checkbox"/> c. 随時血糖値 200mg/dL 以上 <input type="checkbox"/> d. HbA1c 6.5%以上	
3. 高インスリン血症 (空腹時インスリン値 30μU/mL 以上)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 高中性脂肪血症 (血中中性脂肪値 150mg/dL 以上)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
重症度評価	
上記の1. インスリン抵抗性を認め、2. 糖尿病、3. 高インスリン血症、または4. 高中性脂肪血症を有する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名												
指定医番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>		
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名											印 ※自筆または押印のこと	
記載年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	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。
- ・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。