

## 338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症

## ■ 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"/>					
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

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : A-1とA-2を満たし、A-3、A-4、A-5のいずれかを満たし、C. 遺伝学的検査で異常を認める
<input type="checkbox"/> Probable : A-1とA-2を満たし、A-3、A-4、A-5のいずれかを満たし、B-1とB-2を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外し、C. 遺伝学的検査で異常を認めないまたは遺伝学的検査が未実施
<input type="checkbox"/> Possible : A-1とA-2を満たし、A-3、A-4、A-5のいずれかを満たし、B-1またはB-2を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外できる
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

■ 診断基準に関する事項：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良い病型

病型	<input type="checkbox"/> 1) 1型 (FIC1 病) <input type="checkbox"/> 2) 2型 (BSEP 病) <input type="checkbox"/> 3) 3型 (MDR3 病)
	<input type="checkbox"/> 4) 4型 <input type="checkbox"/> 5) 5型 <input type="checkbox"/> 6) その他の型 *その他の型を選択の場合、以下に記入
	その他の型の内容

**A. 主要所見**

1. 遷延する黄疸、白色便、脂肪便	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 肝腫大	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 体重増加不良、低身長	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 著明な瘙癢感	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
5. 鼻出血などの出血傾向、貧血	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明

**B. 検査所見** \*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

血液検査			
1. 直接ビリルビン値、総胆汁酸、AST、ALT が高値	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 1型および2型はAST・ALTの高値にもかかわらずγ-GTPが正常または軽度高値 <input type="checkbox"/> b. 3型はγ-GTPが高値			
測定日	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		
直接ビリルビン	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	総胆汁酸	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> μmol/L
AST	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L	ALT	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L
γ-GTP	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L		
肝生検			
2. 肝生検で以下の所見が認められる	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
(光学顕微鏡所見)			
<input type="checkbox"/> a. 1型では胆汁うっ滞が小葉間胆管よりも毛細胆管が認められやすい <input type="checkbox"/> b. 2型では巨細胞性肝炎が特徴的であり、BSEP 蛋白が免疫染色で観察されない。早期より肝硬変像を呈する			
(電子顕微鏡所見)			
<input type="checkbox"/> a. 1型では毛細胆管内に Byler' s bile が時に見られる <input type="checkbox"/> b. 2型では胆汁は無構造			

**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。	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. 検査範囲内異常なし	<input type="checkbox"/> 3. 検査未実施
<input type="checkbox"/> 1. ATP8B1	<input type="checkbox"/> 2. ABCB11	<input type="checkbox"/> 3. ABCB4	<input type="checkbox"/> 4. TJP2
<input type="checkbox"/> 6. MYO5B			<input type="checkbox"/> 5. NR1H4

**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。	<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"/> 1. 胆道閉鎖症	<input type="checkbox"/> 2. アラジール症候群	<input type="checkbox"/> 3. シトリン欠損症	
<input type="checkbox"/> 4. 先天性胆汁酸代謝異常症	<input type="checkbox"/> 5. 新生児ヘモクロマトーシス	<input type="checkbox"/> 6. ニーマンピック病C型	
<input type="checkbox"/> 7. 新生児硬化性胆管炎	<input type="checkbox"/> 8. ミトコンドリア肝症		
<input type="checkbox"/> 9. ductal plate malformation などの発生異常	<input type="checkbox"/> 10. 内分泌疾患または染色体疾患		

**■ 重症度分類に関する事項：直近6か月間で最も悪い状態を記載**

**重症度判定**

因子／重症度	軽快者	重症度 1	重症度 2	重症度 3
胆汁うっ滞	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	/	
易出血性	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	<input type="checkbox"/> 2+	<input type="checkbox"/> 3+
皮膚掻痒	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	<input type="checkbox"/> 2+	<input type="checkbox"/> 3+
成長障害	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	<input type="checkbox"/> 2+	<input type="checkbox"/> 3+
肝機能・血液データ	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	<input type="checkbox"/> 2+	<input type="checkbox"/> 3+
肝機能・症状	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	<input type="checkbox"/> 2+	<input type="checkbox"/> 3+
身体活動制限	<input type="checkbox"/> -	<input type="checkbox"/> 1+	<input type="checkbox"/> 2+	<input type="checkbox"/> 3+

**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	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
-------------------	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

**2) 易出血性**

<input type="checkbox"/> (1+) 出血傾向、貧血のうち一つまたは複数認めるが、治療を要しない
<input type="checkbox"/> (2+) 出血傾向、貧血のうち治療を必要とするものを一つまたは複数認める
<input type="checkbox"/> (3+) 治療に抵抗し、対症療法として輸血を要する

### 3) 皮膚癢痒

<input type="checkbox"/> (1+) 下記の1程度の痒み <input type="checkbox"/> (2+) 下記の2または3程度の痒み <input type="checkbox"/> (3+) 下記の4程度の痒み	
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 軽微 (1)	(日中) 時にムズムズするが、特にかかなくても我慢できる (夜間) 就寝時わずかに痒いが、特に意識してかくほどでもない。よく眠れる
<input type="checkbox"/> 軽度 (2)	(日中) 時には手がいき、軽くかく程度。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、かけばおさまる。痒みのために目が覚めることはない
<input type="checkbox"/> 中等度 (3)	(日中) 痒くなり、人前でもかく。痒みのためにイライラし、たえずかいている (夜間) 痒くて目が覚める。ひとかきすると一応は眠れるが、無意識のうちに眠りながらかく
<input type="checkbox"/> 高度 (4)	(日中) いてもたってもいられない痒み。か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。しょっちゅうかいているが、かくとますます痒みが強くなる

### 4) 成長障害

<input type="checkbox"/> (1+) 身長SDスコアが-1.5SD以下
<input type="checkbox"/> (2+) 身長SDスコアが-2SD以下
<input type="checkbox"/> (3+) 身長SDスコアが-2.5SD以下

### 5) 肝機能障害の評価

#### ①血液データ

<input type="checkbox"/> (1+) 下記の血液検査の中等度異常が1系列のみ認められる <input type="checkbox"/> (2+) 下記の血液検査の中等度異常が2系列のみ認められる <input type="checkbox"/> (3+) 下記の血液検査の高度異常が1系列のみ認められる		
検査項目	中等度異常	高度異常
血清総ビリルビン (mg/dL)	<input type="checkbox"/> 2.0 以上 3.0 以下	<input type="checkbox"/> 3.0 超
血清アルブミン (g/dL) (BCG 法)	<input type="checkbox"/> 3.0 以上 3.5 以下	<input type="checkbox"/> 3.0 未満
血小板数 ( $\times 10^4/\mu\text{L}$ )	<input type="checkbox"/> 5 以上 10 未満	<input type="checkbox"/> 5 未満
プロトロンビン時間 (PT) (%)	<input type="checkbox"/> 40 以上 70 以下	<input type="checkbox"/> 40 未満

血液検査	
検査年月日	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
血清総ビリルビン	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL
血清アルブミン	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/dL
血小板数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> $\times 10^4/\mu\text{L}$
プロトロンビン時間 (PT)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %

②症状

<input type="checkbox"/> (1+) 下記の腹水または脳症を認めない <input type="checkbox"/> (2+) 下記の腹水または脳症の中等度異常を認める <input type="checkbox"/> (3+) 下記の腹水または脳症の高度異常を認める	
腹水	<input type="checkbox"/> ない <input type="checkbox"/> 腹水あり (中等度異常) <input type="checkbox"/> 難治性腹水あり (高度異常)
脳症	<input type="checkbox"/> ない <input type="checkbox"/> I 度 (中等度異常) <input type="checkbox"/> II 度以上 (高度異常)

6) 身体活動制限 (performance status)

<input type="checkbox"/> (1+) 下記のイに該当する <input type="checkbox"/> (2+) 下記のウまたはエに該当する <input type="checkbox"/> (3+) 下記のオに該当する	
<input type="checkbox"/> ア	無症状で社会活動ができ、制限を受けることなく、発病前と同等にふるまえる
<input type="checkbox"/> イ	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
<input type="checkbox"/> ウ	歩行やみのまわりのことはできるが、時に少し介助が必要なこともあり、軽労働はできないが、 日中の50%以上は起居している
<input type="checkbox"/> エ	身のまわりのある程度のことではできるが、しばしば介助が必要で、日中の50%以上は就床して おり、自力では屋外への外出等がほぼ不可能となった
<input type="checkbox"/> オ	身のまわりのこともできず、常に介助を必要とし、終日就床を強いられ、活動の範囲がおおむね ベッド周辺に限られる

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*500文字以内かつ14行以内

--

■ その他の事項

ア. 発症と経過

合併症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 *ありの場合、以下に記入	
	合併症名	

イ. 治療その他

ウルソデオキシコール酸投与	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
フェノバルビタール投与	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
リファンピシン投与	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
必須脂肪酸強化 MCT フォーミュラ (MCT ミルク)の利用	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
胆汁瘻造設術	<input type="checkbox"/> 1. 内胆汁瘻造設 <input type="checkbox"/> 2. 外胆汁瘻造設 <input type="checkbox"/> 3. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
肝移植	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
その他	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 *実施の場合、以下に記入	
	治療名	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 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 <input type="text"/> <input type="text"/>
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"/>	<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"/>	<input type="text"/>	*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	<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。