色素性乾皮症　患者調査票

患者 ID　（　　）　　記入日　　年　　月　　日

イニシャル　（姓　　・名　　）　　所属 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

性別　　男　・　女　　主治医 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

生年月日　　年　　月　　日　　記入した医師 ＿＿＿＿＿＿＿＿

（主治医と異なる場合のみ記載してください）

XP の診断　　確実　・　疑診

ヌクレオチド除去修復欠損型　A 群 ・ B 群 ・ C 群 ・ D 群 ・ E 群 ・ F 群 ・ G 群

バリアント型（V）

診断根拠（下記のうち、**満たすものの番号**に〇を付けてください）

症状　1. 慢性期光線過敏症状（露光部に限局した色素斑、皮膚萎縮、毛細血管拡張）

2. 急性期光線過敏症状（日光曝露後の高度の日焼け）

3. 50 歳以前に露光部の皮膚がん

4. 原因不明の進行性脳・神経障害（難聴・歩行障害など）

検査所見　1. 末梢神経障害（深部腱反射の低下、末梢神経電動速度で軸索障害）

2. 患者細胞での DNA 修復試験での異常所見

3. 患者細胞での紫外線致死感受性試験で高感受性、カフェインでの増強

4. 聴力障害

5. 遺伝子検査で変異あり

診断された年月日　　年　　月　　日

MED　　mJ/cm^2

紅斑反応のピーク遅延　　無　・　有　（照射＿＿＿日後がピーク）

皮膚がんの有無　　無　・　有

（有の方は「皮膚腫瘍の発生」をご記入ください）

既往歴

家族歴　　両親の血族結婚　　無　・　有（その関係：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿）

同胞罹患　　無　・　有（同胞_____人中、XP_____人）

皮膚腫瘍の発生について

　各皮膚腫瘍の発症年齢およびその部位をご記入ください。

Actinic keratosis

Bowen’s disease

Basal cell carcinoma

Squamous cell carcinoma

Malignant melanoma

Seborrheic keratosis

Keratoacanthoma

Others

内臓悪性腫瘍の発生について　病名と発症年齢をご記入ください

色素性乾皮症患者調査票－眼科用

施設名　本委員会の付与するコード名を記載　　記入日　　20　年　　月　　日
患者　ID　（　　）　　所　属　＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿
患者イニシャル　（姓　　・名　　）　　主治医　＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿
性　　男　・　女　　記入した医師　＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿
生年月日　　年　　月　　日　　（主治医と異なる場合のみ記入して下さい。）

眼科の先生がご記入下さい。

下記の眼科的症状を御記入下さい。
各症状が“有”の場合（　　）にその内容を御記入下さい。

羞明	無	有（　　）	不明
角膜の異常（角膜混濁、充血など）	無	有（　　）	不明
結膜炎の有無	無	有（　　）	不明
白内障	無	有（　　）	不明
網膜の異常	無	有（　　）	不明
視神経障害	無	有（　　）	不明
腫瘍の有無（発生部位：　　）	無	有（　　）	不明
		有の場合、腫瘍の種類、発生部位	

その他（　　）

色素性乾皮症患者調査票－神経内科用・小児神経科用

施設名　本委員会の付与するコード名を記載　記入日　20　年　月　日
患者　ID（　　）　所　属 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿
患者イニシャル　（姓　　・名　　）　主治医 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿
性　男　・　女　記入した医師 ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿
生年月日　年　月　日　（主治医と異なる場合のみ記入して下さい。）

神経内科・小児神経科の先生が御記入下さい。

下記の神経学的異常について御記入下さい。
各症状が“有”の場合（　　）にその内容を御記入下さい

①知的発達遅延　無　有（　　）不明
②眼球運動障害　無　有（　　）不明
③眼振　無　有（　　）不明
④聴力障害　無　有（　　）不明
⑤嚥下障害　無　有（　　）不明
⑥筋力低下　無　有（　　）不明
　握力（L：　　）　（R：　　）
⑦腱反射　正常　低下　亢進　不明
⑧病的反射の有無　無　有（　　）不明
⑨筋緊張　正常　低下　痙直　強剛　不明
⑩足の変形　無　有（　　）不明
⑪小脳失調　無　有（　　）不明
⑫不随意運動　無　有（　　）不明
⑬感覚障害　無　有（　　）不明
⑭歩行能力　自立　支援　車椅子　寝たきり

神経伝導検査、ABR、脳波、MRI 等の神経画像など。行われておりましたら、異常の有無、その内容について下段にお書き下さい。
その他（　　）