

310-2 先天異常症候群

(9q34 欠失症候群)

■ 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	<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				
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	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> - <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
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	
性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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						
発症時期	西暦	<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						
手帳取得状況							
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級 <input type="checkbox"/> 4級 <input type="checkbox"/> 5級 <input type="checkbox"/> 6級）						
療育手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり						
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級）						
人工呼吸器等装着者認定基準に該当							
<input type="checkbox"/> 1. する <input type="checkbox"/> 2. しない <input type="checkbox"/> 3. 不明							

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1 : Aの2項目+Bの1を満たすもの
<input type="checkbox"/> Definite 2 : Aの2項目+Bの2を満たすもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 主症状

1. 小頭症または短頭症を伴う重度の知的障害 (特に言語発達の遅れ)	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 成長障害	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 遺伝学的検査

染色体異常または遺伝子異常の有無 異常があったものには☑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"/> 9番染色体 q34 に欠失を認める	<input type="checkbox"/> EHMT1 遺伝子異常を認める		

C. 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。	<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"/> 感染症	<input type="checkbox"/> 悪性腫瘍		

■ 重症度分類に関する事項

以下の1)~4)のいずれかを満たす場合を対象とする	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
---------------------------	--------------------------------	---------------------------------

1) modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸
modified Rankin Scale (mRS)

<input type="checkbox"/> 0. まったく症候がない
<input type="checkbox"/> 1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
<input type="checkbox"/> 2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)
<input type="checkbox"/> 4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
<input type="checkbox"/> 5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

食事・栄養

<input type="checkbox"/> 0. 症候なし
<input type="checkbox"/> 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
<input type="checkbox"/> 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
<input type="checkbox"/> 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
<input type="checkbox"/> 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

<input type="checkbox"/> 0. 症候なし
<input type="checkbox"/> 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
<input type="checkbox"/> 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
<input type="checkbox"/> 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
<input type="checkbox"/> 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

2) 難治性てんかん

主な抗てんかん薬2〜3種類以上の多剤併用で、かつ十分量で、 2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず 日常生活に支障をきたす状態（日本神経学会による）	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
---	---

3) NYHA 分類

先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても 以下の NYHA 分類で II 度以上である	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する

4) CKD 重症度分類ヒートマップ

CKD 重症度分類ヒートマップ	<input type="checkbox"/> 緑 <input type="checkbox"/> 黄 <input type="checkbox"/> オレンジ <input type="checkbox"/> 赤
-----------------	--

①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	<input type="checkbox"/> G1 (正常または高値 : ≥90) <input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下 : 60~89) <input type="checkbox"/> G3a (軽度~中等度低下 : 45~59) <input type="checkbox"/> G3b (中等度~高度低下 : 30~44) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下 : 15~29) <input type="checkbox"/> 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)	<input type="checkbox"/> A1 (正常 0.15 未満) <input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) <input type="checkbox"/> A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

難治性てんかんに対する主な抗てんかん薬	
薬剤名	<input type="checkbox"/> PHT <input type="checkbox"/> PB/PRM <input type="checkbox"/> CBZ <input type="checkbox"/> VPA <input type="checkbox"/> ZNS <input type="checkbox"/> TPM <input type="checkbox"/> LTG <input type="checkbox"/> LEV <input type="checkbox"/> GBP <input type="checkbox"/> CLB <input type="checkbox"/> DZP <input type="checkbox"/> ESM <input type="checkbox"/> STP <input type="checkbox"/> RFN <input type="checkbox"/> ACTH <input type="checkbox"/> その他の薬剤 *その他の薬剤を選択の場合、以下に記入
薬物療法開始時期 (使用期間)	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 使用期間 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> か月

■ 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

ア. 診断のための参考所見

1. 乳幼児期、体重増加不良や発育不良がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 乳幼児期から発達遅滞や痙攣がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 骨格異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 特徴的顔貌	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 広い前額 <input type="checkbox"/> 合眉毛症 <input type="checkbox"/> アーチ型眉毛 <input type="checkbox"/> 眼裂斜上 <input type="checkbox"/> 厚い耳介 <input type="checkbox"/> 短鼻 <input type="checkbox"/> 舌突出 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
5. 家族が罹患するなど、先天異常症候群を疑う 家族歴がある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
6. 知的障害	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 中等度 <input type="checkbox"/> 重度 <input type="checkbox"/> 言語能力の獲得困難	
7. 中枢神経症状	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 強直間代痙攣 <input type="checkbox"/> 欠伸発作 <input type="checkbox"/> 複雑部分発作 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
8. 先天性心疾患	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 心室中隔欠損症 <input type="checkbox"/> 心房中核欠損症 <input type="checkbox"/> ファロー四徴症 <input type="checkbox"/> 大動脈縮窄症 <input type="checkbox"/> 肺動脈狭窄症 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
9. 甲状腺機能低下症	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

イ. 治療その他

乳児期や小児期
<input type="checkbox"/> 先天性心疾患に対する外科的治療
<input type="checkbox"/> 呼吸器症状や重度知的障害に伴う中枢性呼吸不全に対する気管切開、人工呼吸器使用
<input type="checkbox"/> 重篤な知的障害により摂食障害を伴う場合、非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)の実施
成人期以降
<input type="checkbox"/> 呼吸器疾患の対症療法 <input type="checkbox"/> 摂食等の支援 <input type="checkbox"/> 難治性てんかんに対する薬物療法
<input type="checkbox"/> 先天性心疾患に対する薬物療法、ときに外科的治療

■ 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"/>	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"/>	<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
診断年月日	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。
- 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	<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	
公費負担者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>			
認定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定			
研究同意の有無	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
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"/>			
有効期限	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	
階層区分	<input type="checkbox"/> 生活保護 <input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 上位所得 <input type="checkbox"/> その他			
軽症者登録	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
保険情報	保険者番号	<input type="text"/>	被保険者記号	<input type="text"/>
	被保険者番号	<input type="text"/>	被保険者 個人単位枝番	<input type="text"/>
	資格取得 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