

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦	年	月 日 性別 1.男 2.女
出生市区町村			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	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()		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
発病時の状況			
発症年月	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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状 (該当する項目に☑を記入する)

1. 頭蓋: ☐頭蓋縫合早期癒合 (部位 ☐両側冠状縫合 ☐右冠状縫合 ☐左冠状縫合 ☐矢状縫合 ☐右人字縫合 ☐左人字縫合 ☐右鱗状縫合 ☐左鱗状縫合 ☐前頭縫合) ☐水頭症 ☐キアリ奇形	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 顔面: ☐眼球突出 ☐斜視 ☐高口蓋 ☐口蓋裂 (その程度 ☐硬軟口蓋裂 ☐軟口蓋裂) ☐上顎骨低形成 ☐上気道閉塞 ☐後鼻孔狭窄/閉塞 ☐外耳道狭窄/閉鎖 ☐伝音性難聴	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 頸部: ☐脊髄空洞症 (範囲 _____) ☐環軸椎脱臼 (☐手術あり (手術名 _____) ☐手術なし) ☐頰椎癒合 ☐喉頭気管奇形	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 四肢: ☐骨性合指/趾症 (合指症の程度 Upton分類 ☐I型 ☐II型 ☐III型) ☐肩関節形成不全 ☐肘関節形成不全 ☐橈尺骨癒合 (ありの場合 ☐顔に手が届く ☐顔に手が届かない)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 心・血管: フェロー四徴症など先天性心疾患 (疾患名: _____) ☐心室中隔欠損 ☐心房中隔欠損	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 精神運動発達遅滞: ☐軽度 ☐中等度 ☐重度 ☐最重度 IQ() DQ()	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 画像検査所見：単純頭部 X 線写真、CT、MRI、脳血流シンチグラフィ、頭部 X 線規格写真、オルソパントモ写真などで、 <input type="checkbox"/> 頭蓋内圧亢進 <input type="checkbox"/> 頭蓋縫合早期癒合 <input type="checkbox"/> 顔面骨の低形成 を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 眼科的所見： 視力、眼球突出度、両眼視機能、眼底検査などで、 <input type="checkbox"/> 頭蓋内圧亢進症状 <input type="checkbox"/> 斜視 (□外斜視 □内斜視 □上下斜視 □V 型 □A 型 □なし <input type="checkbox"/> その他 ()) <input type="checkbox"/> 眼球突出 (□閉瞼不全 □垂脱臼 □角膜障害 □睫毛内反 <input type="checkbox"/> その他 ()) を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 耳鼻科的所見： 単純頭部 X 線写真、CT、ポリソムノグラフィなどで、 <input type="checkbox"/> 上気道閉塞 (□気管切開後管理中 <input type="checkbox"/> 在宅補助呼吸療法 <input type="checkbox"/> 在宅酸素療法 <input type="checkbox"/> 下咽頭チューブにて管理中) を認める 聴力検査、CT、鼓膜所見などで <input type="checkbox"/> 滲出性中耳炎 <input type="checkbox"/> 外耳道狭窄/閉鎖 <input type="checkbox"/> 伝音性難聴を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 遺伝学的検査 (該当する項目に☑を記入する)

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
FGFR2 の変異 <input type="checkbox"/> Ig II ドメインの変異 Ser252Try <input type="checkbox"/> Ig III ドメインの変異 Pro253Arg <input type="checkbox"/> その他の変異	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

D. 治療の内容 (該当する項目に☑を記入する)

頭蓋： <input type="checkbox"/> 頭蓋形成術 <input type="checkbox"/> V-P シヤント術 <input type="checkbox"/> 頸椎固定術 <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
顔面： <input type="checkbox"/> 顎顔面形成術 <input type="checkbox"/> 口蓋形成術 <input type="checkbox"/> 歯科矯正治療 <input type="checkbox"/> 中耳炎に対する手術 <input type="checkbox"/> その他耳鼻科的手術 () <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
頸部： <input type="checkbox"/> 気管形成術	1. 実施 2. 未実施
心血管： <input type="checkbox"/> 手術名 ()	1. 実施 2. 未実施
消化管： <input type="checkbox"/> 手術名 ()	1. 実施 2. 未実施
四肢： <input type="checkbox"/> 合指症手術 <input type="checkbox"/> 合趾症手術 <input type="checkbox"/> その他 ()	1. 実施 2. 未実施
キアリ下垂：(手術名)	1. 実施 2. 未実施
その他：()	1. 実施 2. 未実施

■ 重症度分類に関する事項 (該当する番号に○をつける)

modified Rankin Scale (mRS)

0.まったく症候がない 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)
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)
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) 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)
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

0.症候なし 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
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
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 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

0.症候なし 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 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
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
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 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

視覚

視覚障害：良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------------------------	--------------------

聴覚

聴覚障害： 高度難聴以上	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
0. 25 dBHL 未満 (正常)	1. 25 dBHL 以上 40 dBHL 未満 (軽度難聴)
2. 40 dBHL 以上 70 dBHL 未満 (中等度難聴)	3. 70 dBHL 以上 90 dBHL 未満 (高度難聴)
4. 90 dBHL 以上 (重度難聴)	

■ 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.気管切開口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	<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
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・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ます。）
- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。