

191 ウェルナー症候群

■ 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			
診断年月	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

I. 主要徴候 (10才以後 40才まで出現)

1. 早老性毛髪変化 (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 白髪 <input type="checkbox"/> 禿頭 <input type="checkbox"/> その他( )	1.あり 2.なし 3.不明
2. 白内障 (両側)	1.あり 2.なし 3.不明
3. 皮膚の萎縮・硬化 (鶏眼や胼胝等)、難治性潰瘍形成	1.あり 2.なし 3.不明
4. 軟部組織の石灰化 (アキレス腱等)	1.あり 2.なし 3.不明
5. 鳥様顔貌	1.あり 2.なし 3.不明

II. その他の徴候と所見

1. 音声の異常 (かん高いしわがれ声)	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 糖、脂質代謝異常	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 骨の変形などの異常 (骨粗鬆症等)	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 非上皮性腫瘍または甲状腺癌	1.該当 2.非該当 3.不明

5. 血族結婚	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 動脈硬化 (該当する項目に☑を記入する) □狭心症 □心筋梗塞 □その他 ( )	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 原発性性腺機能低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
8. 低身長及び低体重 (参考: 男性 160cm 未満、女性 148cm 未満、BMI 22 未満)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

## B. 検査所見

1. 画像検査所見:両側アキレス腱部の石灰化 (火焰様とも表現される特徴的な石灰化様式を呈する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

## C. 遺伝学的検査

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	
□RecQ 型の DNA ヘリカーゼ遺伝子 (WRN 遺伝子)	
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

### <診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

□Definite: 主要徴候の全てもしくは3つ以上の主要徴候に加え、遺伝子変異を認めるもの
□Probable: 主要徴候の1, 2. に加えて主要徴候やその他の徴候から2つ以上を認めるもの

## ■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

### ウェルナー症候群の重症度分類

□1 度	皮膚の硬化や萎縮が四肢のいずれかにみられるが、日常生活への影響はまだ極めて軽微
□2 度	皮膚の硬化や萎縮が四肢のいずれかにみられるが、日常生活に多少の不自由はあっても従来通り可能であり、歩行障害はないか、あっても軽微である
□3 度	日常生活は自立しているが、皮下の石灰化、皮膚潰瘍等による疼痛のために日常生活の制約をうけている
□4 度	下肢に強い症状があり、自立歩行は不可能。介助により歩行や外出を行う。日常生活でも部分的介助を要する
□5 度	ベッドまたは車椅子の生活でほとんど寝たきり、全面的介助を要する、もしくは悪性腫瘍を発症している

## ■ 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	□自立 □部分介助 □全介助	車椅子とベッド間の移動	□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助
	整容	□自立 □部分介助/不可能	トイレ動作	□自立 □部分介助 □全介助
	入浴	□自立 □部分介助/不可能	歩行	□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助
	階段昇降	□自立 □部分介助 □不能	着替え	□自立 □部分介助 □全介助
	排便コントロール	□自立 □部分介助 □全介助	排尿コントロール	□自立 □部分介助 □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。