

■ 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

1. 点状皮膚色素沈着(口唇、結膜、眼角、外陰部)*	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 粘液腫(皮膚、粘膜)**	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 心粘液腫**	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 乳房粘液腫症**、または脂肪抑制MRIで乳房粘液腫症を疑わせる所見	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 原発性色素性結節状副腎皮質病変(PPNAD)** またはデキサメサゾン負荷試験(Liddle法)における尿中グルココルチコイドの奇異性陽性反応	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 成長ホルモン産生腺腫**による先端肥大症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 大細胞石灰型セルトリ細胞腫**、または精巣超音波検査での石灰化像	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
8. 甲状腺癌**、または若年者における甲状腺超音波検査での低エコー多発結節	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
9. 砂腫状黒色神経鞘腫**	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
10. 青色母斑、類上皮性青色母斑(多発性)**	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
11. 乳管腺腫(多発性)**	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
12. 骨軟骨粘液腫**	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

\* 点状皮膚色素沈着については、診断に際し、当該疾病に関する十分な経験が必要であるため、皮膚科専門医による診察が望ましい

\*\*病理診断で確定したもの

**B-1. 補足診断項目**

一親等以内に Carney 複合罹患者の存在	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
------------------------	--------------------

**B-2. 補足診断項目 (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、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> PRKARIA	
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)**

<input type="checkbox"/> A. 症状のうち2つ以上
<input type="checkbox"/> A. 症状のうち1つと、B. 補足診断項目の1つ以上

**■ 重症度分類に関する事項**

手術適応者及び術後1年間以内の患者	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
-------------------	--------------------

血清 GH 濃度 ( ) ng/mL	血清 IGF-1 濃度 SD スコア ( )
(以下の該当する重症度に☑を記入する)	
<input type="checkbox"/> 軽症	血清 GH 濃度 1ng/mL 以下、血清 IGF-1 濃度 SD スコア +2.5 以下 合併症の進行はない
<input type="checkbox"/> 中等症	血清 GH 濃度 1.1~2.5ng/mL、血清 IGF-1 濃度 SD スコア +2.51 以上 臨床的活動性(頭痛、発汗過多、感覚異常、関節痛のうち、2つ以上の臨床症状)を認める
<input type="checkbox"/> 重症	血清 GH 濃度 2.6ng/mL 以上、血清 IGF-1 濃度 SD スコア +2.51 以上 臨床的活動性および合併症の進行を認める

**■ 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	<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。