

236 偽性副甲状腺機能低下症

■ 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.いくらか問題がある 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.いくらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いくらか問題がある 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. 口周囲や手足などのしびれ、錯覚	1.あり 2.なし 3.不明
2. テタニー	1.あり 2.なし 3.不明
3. 全身痙攣	1.あり 2.なし 3.不明
4. 異所性皮下骨化	1.あり 2.なし 3.不明
5. 短指趾症	1.あり 2.なし 3.不明
6. 知能障害	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 低Ca 血症かつ正または高リン血症	1.該当 2.非該当 3.不明
2. eGFR 30 mL/min/1.73 m ² 以上	1.該当 2.非該当 3.不明
3. Intact PTH 30 pg/mL 以上	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 除外項目 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、除外できる	1.除外可 2.除外不可 3.不明
ビタミンD欠乏症	

D. 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	
□GNAS遺伝子の変異 □GNAS遺伝子の転写調節領域のDNAメチル化異常	
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 : A. 症状の1から3のうち1項目以上+B. 検査所見のすべてを満たしC. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を除外し、D. 遺伝学的検査のいずれかを満たすもの
Probable : A. 症状の1から3のうち1項目以上+B. 検査所見のすべてを満たしC. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を除外したもの
Possible : A. 症状の1から3のうち1項目以上+B. 検査所見のすべてを満たすもの

■ 検査所見

血清 intact PTH	pg/dL	血清カルシウム	mg/dL
血清マグネシウム	Eq/L	血清リン	mg/dL
血清アルブミン	g/dL	血清クレアチニン	mg/dL
Ellsworth-Howard 試験の実施			1. 実施 2. 未実施
尿サイクリックAMP增加			1. あり 2. なし 3. 不明
尿リン排泄増加			1. あり 2. なし 3. 不明
尿中カルシウム濃度	mg/dL	1. 蓄尿での検査	2. 隨時尿での検査
尿中リン濃度	mg/dL	1. 蓄尿での検査	2. 隨時尿での検査
尿中マグネシウム濃度	mg/dL	1. 蓄尿での検査	2. 隨時尿での検査
尿中クレアチニン濃度	mg/dL	1. 蓄尿での検査	2. 隨時尿での検査
血清TSH	μU/mL	遊離サイロキシン (Free T4)	ng/mL
身長	cm	体重	kg

■ 治療その他

治療	1. あり 2. なし 3. 不明
治療内容 : ()	

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に□を記入する)

□軽症	特に治療を必要としないもの
□中等症	PTH抵抗性による低カルシウム血症に対して薬物療法を必要とするもの
□重症	PTH抵抗性による低カルシウム血症に対して薬物療法を必要とすることに加え、異所性皮下骨化、短指趾症、知能障害により日常生活に制約があるもの

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