

219 ギャロウェイ・モワト症候群

■ 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			
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. 主症状 (該当する項目に☑を記入する)

1. 中枢神経症状 ( <input type="checkbox"/> 難治性てんかん <input type="checkbox"/> 精神運動発達遅滞)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 腎障害 (糸球体硬化症)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 副症状 (該当する項目に☑を記入する)

1. 外表奇形	1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> 顔面形成異常 ( <input type="checkbox"/> 前額狭小化 <input type="checkbox"/> 大きくて柔らかい耳 <input type="checkbox"/> 耳介低位 <input type="checkbox"/> 小下顎 <input type="checkbox"/> 高口蓋 <input type="checkbox"/> 眼間開離)	
<input type="checkbox"/> 四肢奇形 ( <input type="checkbox"/> くも状指 <input type="checkbox"/> 屈指)	
2. 筋症状	1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> 筋症状 ( <input type="checkbox"/> 四肢緊張低下 <input type="checkbox"/> 内斜視) <input type="checkbox"/> 食道裂孔ヘルニア	

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> 先天性糖鎖異常 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア呼吸鎖異常 <input type="checkbox"/> Peroxisome 脂質代謝異常 <input type="checkbox"/> アミノ酸代謝異常	
<input type="checkbox"/> 糖代謝異常 ( <input type="checkbox"/> 糖原病 <input type="checkbox"/> ガラクトース血症) <input type="checkbox"/> 感染症(TORCH)	

<診断のカテゴリ>

A. 主症状2項目を両方満たし、かつB. 副症状1項目以上を有し、さらにC. 鑑別疾患を除外したもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

1) 臓器区分（腎臓）の場合

CKD 重症度分類ヒートマップ

<input type="checkbox"/> 赤	<input type="checkbox"/> オレンジ	<input type="checkbox"/> 黄	<input type="checkbox"/> 緑
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m <sup>2</sup> )	<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)

2) 臓器区分（脳皮質形成異常に伴う中枢神経障害）の場合

① 難治性てんかん

主な抗てんかん薬2~3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、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	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

② 精神運動発達遅滞、神経症状

<input type="checkbox"/> 軽度障害（目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）
<input type="checkbox"/> 中程度障害（目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害）
<input type="checkbox"/> 高度障害（目安として、IQ35 未満や寝たきりの状態）

■ 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。