

281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群

■ 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			
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. 脈管奇形(血管奇形およびリンパ管奇形) 診断基準 (該当する項目に☑を記入する)

軟部・体表などの血管あるいはリンパ管の異常な拡張・吻合・集簇など、構造の異常から成る病変で、理学的所見、画像診断あるいは病理組織にてこれを認める。	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 静脈奇形(海綿状血管腫) <input type="checkbox"/> 動静脈奇形 <input type="checkbox"/> リンパ管奇形(リンパ管腫) <input type="checkbox"/> リンパ管腫症・ゴーム病 <input type="checkbox"/> 毛細血管奇形(単純性血管腫・ポートワイン母斑) <input type="checkbox"/> 混合型脈管奇形(混合型血管奇形)	

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
1. 血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患: <input type="checkbox"/> 乳児血管腫(イチゴ状血管腫) <input type="checkbox"/> 血管肉腫	
2. 明らかな後天性病変: <input type="checkbox"/> 静脈瘤 <input type="checkbox"/> リンパ浮腫 <input type="checkbox"/> 外傷性・医原性動静脈瘻 <input type="checkbox"/> 動脈瘤	

B. 細分類 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 診断基準 (該当する項目に☑を記入する)

以下の必須所見を全て満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 1. 四肢のうち少なくとも一肢のほぼ全域にわたる混合型脈管奇形 <input type="checkbox"/> 2. 混合型脈管奇形の同肢または対側肢の骨軟部組織の片側肥大症	

- 3. 皮膚の毛細血管奇形のみが明瞭で、深部の脈管奇形が検査(画像または病理)上不明でないもの
- 4. 深部の脈管奇形により四肢が単純に太くなっているものではない
- 5. 明らかな後天性病変(一次静脈瘤、二次性リンパ浮腫)ではない

<診断のカテゴリー>

A. 脈管奇形診断基準を満たし、鑑別疾患を除外した上で、B. 細分類診断基準を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

☐身長 () cm		☐体重 () kg	
疾患部位 (複数選択可)			
☐肩関節	☐L, ☐R	☐上腕	☐L, ☐R
☐肘関節	☐L, ☐R	☐手関節	☐L, ☐R
☐手	☐L, ☐R	☐股関節	☐L, ☐R
☐大腿	☐L, ☐R	☐膝関節	☐L, ☐R
☐足関節	☐L, ☐R	☐足	☐L, ☐R
その他の疾患部位 (複数選択可)			1. あり 2. なし 3. 不明
☐頭部 ☐顔面 ☐頸部 ☐縦隔 ☐胸部 (表在) ☐腹腔内・後腹膜 ☐腹部 (表在) ☐背部 (表在) ☐臀部			
受診時および既往症状 (複数選択可)			1. あり 2. なし 3. 不明
☐痛み ☐腫れ ☐潰瘍 ☐出血 ☐リンパ漏 ☐感染 ☐整容障害 ☐機能的障害 (☐a 知覚 ☐b 運動 ☐c 視覚 ☐d 聴覚 ☐e 平衡 ☐f 音声機能 ☐g 心臓機能 ☐h 神経または精神障害) ☐その他 ()			
病変の外観 (最終診察時 (現在) の状況。体幹は肌着用状態で)			
☐非常に目立つ ☐すぐに分かる ☐良く見るとわかる ☐わからない			
診断の根拠 (複数選択可)			1. あり 2. なし 3. 不明
☐臨床診断 ☐画像診断 ☐病理診断 (病理診断名)			
診断に有用な画像診断 (複数選択可)			1. あり 2. なし 3. 不明
☐超音波 ☐MR I ☐CT ☐核医学 ☐血管造影 ☐単純レントゲン写真			

■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)

治療歴 (治療回数) [複数選択可]	1. あり 2. なし 3. 不明
☐外科手術 (切除、再建等) (回) ☐硬化療法 (回) ☐塞栓術 (回)	
☐レーザー治療 (回) ☐薬物療法 薬剤名 (自由記載 [複数可]:)	
☐放射線治療 ☐その他の (治療名 ; 回)	
有効であった治療 (自由記載 [複数可])	1. あり 2. なし 3. 不明
()	
転帰 (腫瘍体積と症状の両者を記入する)	
腫瘍の体積 ☐治癒・消失 ☐著明に縮小 ☐僅かに縮小 ☐不変 ☐増大 ☐判断できない ☐その他 ()	
主な症状1 () ☐治癒・消失 ☐著明に改善 ☐僅かに改善 ☐不変 ☐悪化 ☐判断できない ☐その他 ()	
主な症状2 () ☐治癒・消失 ☐著明に改善 ☐僅かに改善 ☐不変 ☐悪化 ☐判断できない ☐その他 ()	

転帰については治療歴があれば当該施設での治療開始前と比較し、無治療の場合は初診時と比較する。

以下の記載を参考にして判定する。

転帰 (腫瘍の体積)
治癒・消失 (腫瘍のほぼ消失)
著明に縮小 (腫瘍体積の縮小率が50%以上)
僅かに縮小 (腫瘍体積の縮小率が50%未満)
不変 (腫瘍体積の縮小率がほぼ0%)
増大 (腫瘍体積の明らかな増大)
転帰 (症状) [症状の改善率は可能であればVAS (visual analog scale)、NRS (numerical rating scale) や重症度などを参考にする]
治癒・消失 (症状のほぼ消失)
著明に改善 (症状の改善率が50%以上)
僅かに改善 (症状の改善率が50%未満)
不変 (症状の改善率がほぼ0%)
悪化 (症状の明らかな悪化)

■ 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)

出血、感染 (該当する項目に☑を記入する)

出血	
<input type="checkbox"/> 1.	ときおり出血するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2.	しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3.	出血の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療により出血予防・止血が得られるもの
<input type="checkbox"/> 4.	致死的な出血のリスクをもつもの、または、慢性出血性貧血のため月一回程度の輸血を定期的に必要とするもの
<input type="checkbox"/> 5.	致死的な出血のリスクが非常に高いもの
感染	
<input type="checkbox"/> 1.	ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える
<input type="checkbox"/> 2.	しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
<input type="checkbox"/> 3.	感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの
<input type="checkbox"/> 4.	敗血症などの致死的な感染を合併するリスクをもつもの
<input type="checkbox"/> 5.	敗血症などの致死的な感染を合併するリスクが非常に高いもの

■ 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	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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。