

274 骨形成不全症

■ 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. 骨脆弱性症状 (易骨折性や進行性の骨変形など)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 成長障害	1.あり 2.なし 3.不明
3. 青色強膜	1.あり 2.なし 3.不明
4. 歯牙 (象牙質) 形成不全	1.あり 2.なし 3.不明
5. 難聴	1.あり 2.なし 3.不明
6. 家族歴	1.あり 2.なし 3.不明
7. 小児期の骨折歴	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見 (骨レントゲン)

1. 長管骨の変形を伴う骨折および変形	1.あり 2.なし 3.不明
2. 変形を伴う細い長管骨および変形	1.あり 2.なし 3.不明
3. 頭蓋骨の Wormian bone (頭蓋骨縫合線に沿ってみられる小さなモザイク状の骨)	1.あり 2.なし 3.不明
4. 椎骨圧迫骨折	1.あり 2.なし 3.不明
5. 骨密度低下	1.あり 2.なし 3.不明

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"/> 虐待児症候群 <input type="checkbox"/> 原発性骨粗鬆症 <input type="checkbox"/> 低ホオスファターゼ症 <input type="checkbox"/> 多骨性線維性骨異形成症 <input type="checkbox"/> Ehlers Danlos 症候群	

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、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> COL1A1 <input type="checkbox"/> COL1A2 <input type="checkbox"/> IFITM5 <input type="checkbox"/> SERPINF1 <input type="checkbox"/> CRTAP <input type="checkbox"/> LEPRE1 <input type="checkbox"/> PP1B <input type="checkbox"/> SERPINH1 <input type="checkbox"/> FKBP10 <input type="checkbox"/> SP7 <input type="checkbox"/> BMP1 <input type="checkbox"/> TMEN38B <input type="checkbox"/> WNT1	
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"/> Definite ① (Aのうち3項目以上+Bのうち3項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの)
<input type="checkbox"/> Definite ② (Aのうち4項目以上+Bのうち4項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Probable (Aのうち3項目以上+Bのうち2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Possible (Aのうち3項目以上+Bのうち2項目以上を満たしたもの)

■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

調査票記入時の身長と指極 (アームスパン)	1. あり 2. なし 3. 不明
身長 cm 指極 cm	
骨脆弱性に対する薬物治療の有無と内容	1. あり 2. なし 3. 不明
内容 ()	
移動手段	1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> 独歩 <input type="checkbox"/> 歩行補助具 <input type="checkbox"/> 車いす <input type="checkbox"/> その他	
長管骨に対する髄内釘治療の有無と時期	1. あり 2. なし 3. 不明
治療時期: 西暦 年 月 から 年 月	
頭蓋底陥入症の有無と症状	1. あり 2. なし 3. 不明
症状 ()	
難聴の有無と種類	1. あり 2. なし 3. 不明
種類 <input type="checkbox"/> 感音性 <input type="checkbox"/> 伝音性 <input type="checkbox"/> 混合性	
歯科管理の有無と内容 (咬合に対する治療を含む)	1. あり 2. なし 3. 不明
内容 ()	
心・大血管合併症の有無と内容	1. あり 2. なし 3. 不明
内容 ()	
呼吸障害の有無と内容・程度	1. あり 2. なし 3. 不明
内容 <input type="checkbox"/> 拘束性 <input type="checkbox"/> 閉塞性 程度 ()	
(女性では) 妊娠・出産歴と分娩形式	1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> 妊娠・出産歴 分娩形式 ()	

■ 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)

呼吸

0.症候なし 1.肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない 2.呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
3.呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
4.喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 5.気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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。