

272 進行性骨化性線維異形成症

■ 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 (該当する番号に○をつける)

1) 進行性の異所性骨化 (以下の特徴を満たす)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<ul style="list-style-type: none"> ・乳児期から学童期に初回のフレアアップを生じ、その後引き続いて筋肉、腱、筋膜、靭帯などの軟部組織が骨化する ・骨化を生じる順序は、背側から腹側、体幹から四肢、頭側から尾側が典型的であり、多くは頭部か背部に初発する ・横隔膜、舌、外眼筋、心筋、平滑筋に骨化は生じない 	
2) 母趾の変形・短縮 (以下の特徴を満たす)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<ul style="list-style-type: none"> ・変形・短縮は生下時から認める ・変形としては、外反母趾が多く、第一中足骨遠位関節面が傾いている ・短縮は、基節骨、第一中手骨に認める ・年齢とともに基節骨と末節骨が癒合する 	
3) その他の身体的特徴 (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 生下時から認める頸部可動域制限、X線で棘突起の肥大、高い椎体高、椎間関節の癒合を認める。 <input type="checkbox"/> 母指の短縮、斜指、X線で太い大腿骨頸部、脛骨近位内側の骨突出を認める	

B. 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
☐外傷性骨化性筋炎 ☐進行性骨性異形成症 ☐Albright 遺伝性骨異栄養症	

C. 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	
☐ACVRI	
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 : Aのうち1項目以上を満たしBの鑑別すべき疾患を除外し、Cを満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable : Aのうち1)及び2)を満たしBの鑑別すべき疾患を除外したもの
<input type="checkbox"/> Possible : Aのうち1項目以上

■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

開口障害の程度 最大開口長 : mm	1. あり 2. なし 3. 不明
禿頭 (毛髪の減少) 気づいた時期 : 西暦 年 月 日	1. あり 2. なし 3. 不明

■ 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

難聴の有無と程度	1. あり 2. なし 3. 不明
☐ 25 dBHL以上40 dBHL未満 (軽度難聴) ☐ 40 dBHL以上70 dBHL未満 (中等度難聴)	
☐ 70 dBHL以上90 dBHL未満 (高度難聴) ☐ 90 dBHL以上 (重度難聴)	

■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)

薬物治療 1.ステロイド 2.COX2阻害薬 3.ビスホスフォネート 4.その他 ()	1. 実施 2.未実施 3.不明
手術治療時期・内容 時期 : 西暦 年 月	1. 実施 2.未実施 3.不明
内容: ()	

■ 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)

食事・栄養

0.症候なし 1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする 3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取 (経管栄養、中心静脈栄養など) を必要とする 5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

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です。）
- ・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。