

■ 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 (該当する項目に☑を記入する)

1. 先天性に全身の <input type="checkbox"/> 温痛覚消失 または <input type="checkbox"/> 低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 先天性に全身の <input type="checkbox"/> 発汗消失 または <input type="checkbox"/> 低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 精神発達遅滞	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. その他の徴候と所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 乳児期からの不明熱(体温調節障害)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 乳児期からの咬傷	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 幼児期以降の <input type="checkbox"/> 関節障害 <input type="checkbox"/> 骨折 <input type="checkbox"/> 骨の変形 などの異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

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	
<input type="checkbox"/> NTRK1 <input type="checkbox"/> NGF <input type="checkbox"/> SCN9A	
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)

遺伝性感覚・自律神経ニューロパチー4型 (先天性無痛無汗症)

- Aの全てとBの1つ以上を満たす
- Aの1. 2. とBの1つ以上を満たす
- Aの1. 2. とCの1. または2. を満たす

遺伝性感覚・自律神経ニューロパチー5型

- Aの1. を満たすがAの2. を満たさず、かつBの2. または3. を満たす
- Aの1. を満たすがAの2. を満たさず、かつCの2. または3. を満たす

■ 臨床所見

脳炎・脳症の既往	発症時期： 西暦 年 月	1. あり 2. なし 3. 不明
発達障害	内容・程度：	1. あり 2. なし 3. 不明
睡眠障害		1. あり 2. なし 3. 不明
周期性嘔吐		1. あり 2. なし 3. 不明
歯科的管理	内容：	1. あり 2. なし 3. 不明
眼合併症	内容 (特に角膜の異常)：	1. あり 2. なし 3. 不明
皮膚合併症	部位：	1. あり 2. なし 3. 不明

■ 検査所見

神経・筋・皮膚生検		1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施日：西暦 年 月 日	所見：	
電気生理学的検査		1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施日：西暦 年 月 日	所見：	
脳MRI 検査		1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施日：西暦 年 月 日	所見：	

■ 重症度分類に関する事項

診断基準自体を重症度分類等とし、診断基準を満たすものを全て対象とする

■ 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 整容 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	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。