

## ■ 基本情報

<b>氏名</b>					
姓(漢字)	名(漢字)				
姓(かな)	名(かな)				
<b>住所</b>					
郵便番号	住所				
<b>生年月日等</b>					
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)			
<b>家族歴</b>					
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:				
<b>発病時の状況</b>					
発症年月	西暦	年	月		
<b>社会保障</b>					
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度		1 2 3 4 5	
<b>生活状況</b>					
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いくらか問題がある 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.いくらか問題がある 3.自分でできない				
ふだんの活動	1.問題はない 2.いくらか問題がある 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.乳幼児期の大頭症(≥2SD)	1.あり 2.なし 3.不明
2.乳幼児期の過成長(≥2SD)	1.あり 2.なし 3.不明
3.特徴的な外見(該当する項目に☑を記入する) □ 頭が大きく長頭 □ 大きい手足 □ 前額・下顎の突出 □ 高口蓋 □ 眼瞼裂斜下 □ 両眼隔離	1.あり 2.なし 3.不明
4.精神発達遲滞	1.あり 2.なし 3.不明

## B. 遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施	1.実施 2.未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
□ 原因遺伝子(NSD1遺伝子等)に点変異を認める □ NSD1を含む5番染色体長腕に欠失を認める	
備考( )	

※その他の遺伝学的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"/> 確定診断 : A. 症状の1~3を認め、原因遺伝子（NSD1遺伝子等）に点変異を認めるか、NSD1を含む5番染色体長腕に欠失を認める
<input type="checkbox"/> 臨床診断 : A. 症状の1~4を全て満たす

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に□を記入する)

1. 小児例 (18才未満) \*小児慢性特定疾患における状態の程度に準ずる

<input type="checkbox"/> 基準(ア)	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
<input type="checkbox"/> 基準(イ)	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること
<input type="checkbox"/> 基準(ウ)	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）や酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
<input type="checkbox"/> 基準(エ)	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

2. 成人例

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（日本神経学会による定義）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

2) NYHA分類

<input type="checkbox"/> I度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> II度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> III度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

3) 呼吸・栄養

以下の状態に該当する (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"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など） <input type="checkbox"/> 人工呼吸器使用	

4) CKD重症度分類ヒートマップ

□ 赤	□ オレンジ	□ 黄	□ 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"/> G3a (軽度～中等度低下: 45～59) <input type="checkbox"/> G4 (高度低下: 15～29)	<input type="checkbox"/> G2 (正常または軽度低下: 60～89) <input type="checkbox"/> G3b (中等度～高度低下: 30～44) <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"/> A3 (高度蛋白尿 0.50以上)	<input type="checkbox"/> A2 (軽度蛋白尿 0.15～0.49)	

■ 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、検査所見等に関する、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。