

275 タナトフォリック骨異形成症

■ 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

1) 著明な四肢の短縮	1.あり 2.なし 3.不明
2) 著明な胸郭低形成による呼吸障害	1.あり 2.なし 3.不明
3) 巨大頭蓋 (または相対的的巨大頭蓋)	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

出生時の単純エックス線画像所見 (正面・側面)	
1) 四肢 (特に大腿骨と上腕骨) 長管骨の著明な短縮と特有の骨幹端変形	1.あり 2.なし 3.不明
2) 肋骨の短縮による胸郭低形成	1.あり 2.なし 3.不明
3) 巨大頭蓋 (または相対的的巨大頭蓋) と頭蓋底短縮	1.あり 2.なし 3.不明
4) 著明な椎体の扁平化	1.あり 2.なし 3.不明
5) 方形骨盤 (腸骨の低形成)	1.あり 2.なし 3.不明
X線所見による分類 (該当する項目に☑を記入する)	
☐タナトフォリック骨異形成症1型: ☐大腿骨が彎曲し電話受話器様変形を示す ☐頭蓋骨に変形はない (必須の条件ではない)	
☐タナトフォリック骨異形成症2型: ☐大腿骨の彎曲は少ない ☐頭蓋骨がクローバー葉様に変形 (必須の条件ではない)	

