

134 中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群

■ 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 (該当する項目に☑を記入する)

1. 眼症状 (☐眼振 ☐視力障害 ☐半盲 ☐斜視 ☐小眼球)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 下垂体機能低下症 ☐成長ホルモン分泌不全性低身長 ☐中枢性甲状腺機能低下症 ☐二次性副腎皮質機能低下症 ☐低ゴナドトロピン性性腺機能低下症 ☐中枢性尿崩症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. 眼底検査で視神経低形成を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 頭部 MRI で、正中脳構造の異常 (☐透明中隔欠損 ☐脳梁欠損 ☐視交叉低形成) を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. その他の所見

1. 発達遅滞/知的障害	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------------	--------------------

<診断のカテゴリー>

Aの1. かつBの2. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
Bの1. かつBの2. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
Aの2. かつBの2. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

視覚障害： 良好な方の眼の矯正視力が0.3未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
下垂体機能低下症を認め、ホルモン補充療法が必要である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	□年に2回未満 □年に2回以上かつ月に1回未満 □月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	□年に2回未満 □年に2回以上かつ月に1回未満 □月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価 (該当する項目に☑を記入する)

☐	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
☐	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
☐	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
☐	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
☐	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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	□自立 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助/不可能 □自立 □部分介助/不可能 □自立 □部分介助 □不能 □自立 □部分介助 □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 □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助 □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □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。