

■ 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. 近位肢節により強い四肢短縮型の著しい低身長 (-3SD以下の低身長、指極/身長<0.96の四肢短縮)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 特徴的な顔貌(頭蓋が相対的に大きい、前額部の突出、鼻根部の陥凹、顔面正中部の低形成、下顎が相対的に突出): 頭囲>+1SD	1.あり 2.なし 3.不明
3. 三尖手(手指を広げた時に中指と環指の間が広がる指)	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)

単純X線検査	
1. 四肢(正面)	
<input type="checkbox"/> 管状骨は太く短い <input type="checkbox"/> 長管骨の骨幹端は幅が広く不整で盃状変形(カップリング) <input type="checkbox"/> 大腿骨頸部の短縮 <input type="checkbox"/> 大腿骨近位部の帯状透亮像 <input type="checkbox"/> 大腿骨遠位骨端は特徴的な逆V字型 <input type="checkbox"/> 腓骨が脛骨より長い(腓骨長/脛骨長>1.1)	
2. 脊椎(正面、側面)	
<input type="checkbox"/> 腰椎椎弓根間距離の狭小化(椎弓根間距離L4/L1<1.0) <input type="checkbox"/> 腰椎椎体後方の陥凹	

3. 骨盤 (正面)
<input type="checkbox"/> 坐骨切痕の狭小化 <input type="checkbox"/> 腸骨翼は低形成で方形あるいは円形 <input type="checkbox"/> 臼蓋は水平 <input type="checkbox"/> 小骨盤腔はシャンパングラス様
4. 頭部 (正面、側面)
<input type="checkbox"/> 頭蓋底の短縮 <input type="checkbox"/> 顔面骨低形成
5. 手 (正面)
<input type="checkbox"/> 三尖手 <input type="checkbox"/> 管状骨は太く短い

C. 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
<input type="checkbox"/> 軟骨低形成症 <input type="checkbox"/> 変容性骨異形成症 <input type="checkbox"/> 偽性軟骨無形成症	
<input type="checkbox"/> その他の骨系統疾患 (具体的な内容: _____)	

D. 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"/> 線維芽細胞増殖因子受容体3型(FGFR3)遺伝子のG380R変異	
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 ①: Aのうち3項目+Bのうち5項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外
<input type="checkbox"/> Definite ②: Probable、PossibleのうちDを満たす
<input type="checkbox"/> Probable : Aのうち2項目以上+Bのうち3項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外
<input type="checkbox"/> Possible : Aのうち2項目以上+Bのうち2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外

■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

調査票記入時の身長と指極 (アームスパン)	1. あり 2. なし 3. 不明
身長 cm 指極 cm	
脊柱管狭窄症の症状 (間歇性跛行)	1. あり 2. なし 3. 不明
成長ホルモン投与の既往と投与期間	1. あり 2. なし 3. 不明
投与期間: 西暦 年 月 から 年 月	
脚延長手術の既往と内容・時期	1. あり 2. なし 3. 不明
内容 (_____) 時期: 西暦 年 月	
水頭症治療歴	1. あり 2. なし 3. 不明
大後頭孔狭窄に対する治療歴	1. あり 2. なし 3. 不明
内容 (_____) 時期: 西暦 年 月	
難聴の有無と種類	1. あり 2. なし 3. 不明
種類 <input type="checkbox"/> 感音性 <input type="checkbox"/> 伝音性 <input type="checkbox"/> 混合性	
膝変形	1. あり 2. なし 3. 不明
内容 (_____) 症状 (_____)	
(女性では) 妊娠・出産歴と分娩形式	1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> 妊娠・出産歴 分娩形式 (_____)	

■ 重症度分類に関する事項 (該当する番号に○をつける)

脊柱管狭窄症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------	--------------------------

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)

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 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。