

195 ヌーナン症候群

■ 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. 主要所見 (該当する項目に☑を記入する)

1A 顔貌: 典型的な顔貌	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2A 心臓 (以下の項目に1つでも該当する場合には該当を記入する) ☐肺動脈弁狭窄 ☐閉塞性肥大型心筋症 ☐ヌーナン症候群に特徴的な心電図所見	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3A 身長: 3パーセンタイル未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4A 胸郭 (以下の項目に1つでも該当する場合には該当を記入する) ☐鳩胸 ☐漏斗胸	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5A 家族歴: 第1度親近者に確実なヌーナン症候群の患者あり	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6A その他 (以下の項目のうち、全てを満たす場合のみ該当を記入する) 【男性のみ】 ☐精神遅滞 ☐停留精巣 ☐リンパ管形成異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 副次的所見（該当する項目に☑を記入する）

1B 顔貌：本症候群を示唆する顔貌	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2B 心臓：A. 2A 以外の心疾患 具体的な心疾患（ ）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3B 身長：10 パーセンタイル未満	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4B 胸郭：広い胸郭	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5B 家族歴：第1度親近者にヌーナン症候群が疑われる患者あり	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6B その他（以下の項目のうち、1つでも満たす場合のみ該当を記入する）【男性のみ】 □ 精神遅滞 □ 停留精巣 □ リンパ管形成異常	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. 非実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
□ PTPN11 などの RAS/MAPK シグナル伝達経路のヌーナン症候群責任遺伝子群	
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）

確実なヌーナン症候群	
□ 1A と 2A～6A のうち1項目以上を満たす	
□ 1A と 2B～6B のうち2項目以上を満たす	
□ 1B と 2A～6A のうち2項目以上を満たす	
□ 1B と 2B～6B のうち3項目以上を満たす	
確定診断されたヌーナン症候群	
□ 「確実なヌーナン症候群」の要件を満たし、PTPN11 などの RAS/MAPK シグナル伝達経路のヌーナン症候群責任遺伝子群に変異が同定された	

■ 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） *小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる

治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------------------------------	--------------------

2. 成人例

NYHA 分類

□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。
□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。
□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。
□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。

■ 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	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	排尿コントロール	☐ 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。