

## 165 肥厚性皮膚骨膜症

## ■ 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<br>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)<br>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

|  |
|--|
|  |
|--|

## &lt;診断基準&gt;

## A. 症状

|                   |                   |
|-------------------|-------------------|
| 1. 太鼓ばち状指 (ばち指)   | 1. あり 2. なし 3. 不明 |
| 2. 長管骨を主とする骨膜性骨肥厚 | 1. あり 2. なし 3. 不明 |
| 3. 皮膚肥厚性変化        | 1. あり 2. なし 3. 不明 |
| 4. 頭部脳回転状皮膚       | 1. あり 2. なし 3. 不明 |

## B. 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"/> ①二次性肥大型骨関節症 (secondary hypertrophic osteoarthropathy)<br><input type="checkbox"/> ②成長ホルモン過剰症および先端肥大症<br>③骨系統疾患<br><input type="checkbox"/> ③-1 高アルカリフォスファターゼ血症<br><input type="checkbox"/> ③-2 骨幹異形成症 (Camurati-Engelmann 病) |                        |

### C. 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 |              |
| ☐HPGD ☐SLC02A1        |              |
| 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 完全型 (Aのうち4項目すべてを満たすもの)                |
| <input type="checkbox"/> Definite 不全型 (A-1~3の全てがみられ、B①に該当する基礎疾患を除外したもの) |
| <input type="checkbox"/> Probable (初期型：Aの1と3を満たしBの鑑別すべき疾患を除外し、Cを満たすもの)  |
| <input type="checkbox"/> Possible (Aのうち2項目以上を満たしBの鑑別すべき疾患を除外したもの)       |

#### ■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

| 症状           | 重症度   | 状態   |
|--------------|---|--|
| 皮膚肥厚         | <input type="checkbox"/> 0                              | 皮膚肥厚がない  |
|              | <input type="checkbox"/> 1                              | 前額に皮膚肥厚がある                                     |
|              | <input type="checkbox"/> 2                              | 前額に皮膚肥厚があり、しわが深い                               |
|              | <input type="checkbox"/> 3                              | 前額に皮膚肥厚があり、かつ頭部脳回転状皮膚がある                       |
|              | <input type="checkbox"/> 4                              | 重症度3を満たし、頭部脳回転状皮膚病変部に脱毛斑がある<br>または、中程度の眼瞼下垂がある |
| 関節症状         | <input type="checkbox"/> 0                              | 関節水腫なし、可動域制限なし                                 |
|              | <input type="checkbox"/> 1                              | 関節水腫：あり、可動域制限なし                                |
|              | <input type="checkbox"/> 2                              | 関節水腫：あり、可動域制限あり                                |
|              | <input type="checkbox"/> 3                              | 罹患関節の運動時痛あり                                    |
| リンパ浮腫        | <input type="checkbox"/> 0                              | 下腿の腫脹、浮腫はない                                    |
|              | <input type="checkbox"/> 1                              | 下腿の腫脹、浮腫があるが、正座はできる                            |
|              | <input type="checkbox"/> 2                              | 下腿の腫脹、浮腫があり、正座ができない                            |
|              | <input type="checkbox"/> 3                              | 皮膚潰瘍を生じたことがある、または蜂窩織炎の既往がある（1年以内）              |
|              | <input type="checkbox"/> 4                              | 難治性（保存的治療に抵抗性）の皮膚潰瘍、あるいは反復する蜂窩織炎（1年以内に複数回）がある  |
| 低カリウム血症      | <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし | 代謝性アルカローシスを伴う低カリウム血症（3 mEq/L 未満）と診断される         |
| 非特異性多発性小腸潰瘍症 | <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし | 非特異性多発性小腸潰瘍症と診断される（注）                          |

注：診断は指定難病の「非特異性多発性小腸潰瘍症」の診断基準による

#### <認定基準>

|   |                    |
|---|--------------------|
| 認定基準1：「皮膚肥厚」で重症度4かつ「関節症状」で重症度3を認める場合                  | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 認定基準2：「リンパ浮腫」で3または4、「低カリウム血症」、「非特異性多発性小腸潰瘍症」のいずれかを満たす | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |

■ 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  | <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 | <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 |  |
|       | 整容  | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能                          | トイレ動作       | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助                               |  |
|       | 入浴  | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能                          | 歩行          | <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 |  |
|       | 階段昇降  | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能  | 着替え         | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助                               |  |
|       | 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 | 排尿コントロール    | <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。