

238-1 ビタミンD 抵抗性くる病/骨軟化症（くる病）

■ 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. 臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

大項目	
a) 単純X線像でのくる病変化(骨幹端の杯状陥凹、または骨端線の拡大や毛ばだち)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
b) 高アルカリホスファターゼ血症 (参考値) 血清ALP 1歳未満 (1200 U/L以上)、1歳から小児期 (1000 U/L以上) 思春期の成長加速期 (1200 U/L以上)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
小項目	
c) 低リン血症または低カルシウム血症 ☐低リン血症 (参考) 血清リン値 1歳未満 (4.5 mg/dL)、1歳から小児期 (4.0 mg/dL)、思春期以降成人まで (3.5 mg/dL) ☐低カルシウム血症 (参考) 低カルシウム血症 (血清カルシウム補正值8.4 mg/dL以下、イオン化カルシウム2.1 mmol/L以下)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
d) 臨床症状 ☐O脚あるいはX脚などの骨変形 ☐脊柱の弯曲 ☐頭蓋癆 ☐大泉門の開離 ☐肋骨念珠 ☐関節腫脹	1. 該当 2. 非該当 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"/> ビタミンD欠乏症 <input type="checkbox"/> ビタミンD依存症1型 <input type="checkbox"/> ビタミンD依存症2型 <input type="checkbox"/> 低ホスファターゼ症 <input type="checkbox"/> 骨幹端骨異形成症 <input type="checkbox"/> Blount病 <input type="checkbox"/> 副甲状腺機能低下症 <input type="checkbox"/> 偽性副甲状腺機能低下症	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確実例：B. 鑑別診断における疾病が除外でき、A. 臨床所見の大項目2つと小項目の2つを満たすもの
<input type="checkbox"/> 疑い例：B. 鑑別診断における疾病が除外でき、A. 臨床所見の大項目2つと小項目の2つのうち1つを満たすもの

■ 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

血中濃度測定			
測定日	年 月 日	測定日の状況 <input type="checkbox"/> 治療中 <input type="checkbox"/> 治療中ではない	
血中Alb	g/dL	血中カルシウム	mg/dL
血中リン	mg/dL	血中Cr	mg/dL
<input type="checkbox"/> ALP または <input type="checkbox"/> 骨型ALP	U/L		
<input type="checkbox"/> Intact PTH または <input type="checkbox"/> whole PTH	pg/mL		
1,25(OH) ₂ D	pg/mL	血中FGF23	pg/mL
随時尿の尿中濃度測定			
尿測定日	年 月 日	尿測定日の状況 <input type="checkbox"/> 治療中 <input type="checkbox"/> 治療中ではない	
尿中カルシウム濃度	mg/dL	尿中リン濃度	mg/dL
尿中Cr濃度	mg/dL		
身長	cm	体重	kg

■ 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> PHEX <input type="checkbox"/> FGF23 <input type="checkbox"/> DMP1 <input type="checkbox"/> ENPP1 <input type="checkbox"/> FAM20C <input type="checkbox"/> GNAS1 <input type="checkbox"/> FGFR1	
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。

■ 治療その他

骨矯正術の既往	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
治療	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
治療の内容： ()	

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 軽症	生化学異常を認めるものの、骨変形や成長障害、筋力低下などを認めず、日常生活に支障がない
<input type="checkbox"/> 中等症	骨変形や成長障害(-2.5SD から-2SDの間)、筋力低下(歩行困難)、骨痛(鎮痛剤の使用)などにより、日常生活に支障がある
<input type="checkbox"/> 重症	骨変形(四肢の機能障害を伴う)や成長障害(-2.5SD以下)、筋力低下(立ち上がれない)、骨痛(運動制限)などにより、日常生活に著しい支障がある

■ 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 <input type="checkbox"/> 自立 <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 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	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 トイレ動作 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 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 着替え <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です。)
- ・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。