

193 プラダー・ウィリ症候群

■ 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

--

診断時年齢 DNA 診断の適応基準 (該当する年齢の項目について、該当するか否かを記載する)

① 出生～2 歳時の場合

哺乳障害を伴う筋緊張低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------------	--------------------

② 2～6 歳時の場合

哺乳障害の既往と筋緊張低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
全般的な発達遅延	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

③ 6～12 歳時の場合

筋緊張低下と哺乳障害の既往 (筋緊張低下はしばしば持続)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
全般的な発達遅延	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
過食 (食欲亢進、食べ物への異常なこだわり) と中心性肥満 (適切な管理がなされない場合)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

④ 13歳～成人時の場合

知的障害(通常は軽度精神遅滞)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
過食(食欲亢進、食べ物への異常なこだわり)と中心性肥満(適切な管理がなされない場合)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
視床下部性腺機能低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
典型的な行動の問題(易怒性や強迫症状など)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 確定診断: プラダー・ウィリ症候群責任領域を含むプローブを用いたFISH法で欠失を認める
<input type="checkbox"/> 確定診断: 第15染色体近位部のインプリンティング領域(PWS-IC)のメチレーション試験で異常(過剰メチル化)が同定されること

■ 重症度分類に関する事項

1. 小児例(18歳未満) *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 (成長ホルモン治療を行う場合は、小児慢性特定疾病の備考に定める基準を満たすものに限る)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

2. 成人例

(1)コントロール不能な糖尿病もしくは高血圧(以下の要件のうち、3ヶ月以上継続する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 適切な治療を行っていてもHbA1c(NGSP値)>8.0 <input type="checkbox"/> 適切な治療を行っていても血圧>140/90mmHg	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
(2)睡眠時無呼吸症候群の重症度分類において中等症以上 (AHI(Apnea Hypopnea Index)により該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 軽症(5 ≤ AHI < 15) <input type="checkbox"/> 中等症(15 ≤ AHI < 30) <input type="checkbox"/> 重症(30 ≤ AHI)	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 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。