

273 肋骨異常を伴う先天性側弯症

■ 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 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. 0-2歳未満 (該当する項目に☑を記入する)

立位(座位) X線写真で側弯が85度以上ある(経過観察なしで診断可能)	1.該当 2.非該当 3.不明
側弯が45~85度の場合:年間10度以上の進行が認められた(原則として比較は立位か座位で測定)	1.該当 2.非該当 3.不明
側弯が45度以下の場合	
① NPPV (Noninvasive Positive Pressure Ventilation: 非侵襲的陽圧換気)が必要で、以下のうち少なくとも二項目の特徴を有する胸郭形態異常がある	1.該当 2.非該当 3.不明
<input type="checkbox"/> 胸郭形態異常で両側 rib-vertebral angle が90度以上 <input type="checkbox"/> 第5胸椎での横径が第12胸椎での胸郭横径の50%以下の胸郭形態異常 <input type="checkbox"/> 胸郭変形の中でJeune症候群と呼ばれるもの、またはSALが70%以下の胸郭形態異常	
② 年間20度以上の悪化が認められた	1.該当 2.非該当 3.不明

2. 2歳以上6歳未満

少なくとも立位(または座位) X線写真で側弯が85度以上ある場合:年間10度以上の側弯悪化が認められる	1.該当 2.非該当 3.不明
側弯が45~85度の場合①:立位(または座位) X線写真で年間10度以上の進行が認められ、かつSALが70%以下	1.該当 2.非該当 3.不明

側弯が 45～85 度の場合②：上記以下の側弯でも NPPV が必要	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
------------------------------------	--------------------

3. 6歳以上（10歳以下）

少なくとも立位（座位）X線写真で側弯が85度以上ある：年間10度以上の側弯悪化が認められる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
立位（座位）X線写真で側弯が45～85度：少なくとも6ヶ月以上の保存的治療（ギブスや装具治療）でも5度以上の悪化が認められる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断基準>

画像診断にて先天性脊椎奇形と肋骨異常 ^⑧ を合併する。 A症状1.～3.の年齢において、いずれかの項目にあてはまる (注)：肋骨異常とは、胸郭不全に関与すると判断される肋骨の形態、あるいは数的、または量的な異常として定義する。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------

■ 併存症（該当する項目に☑を記入する）

その他の併存した先天性疾患 ある場合 疾患名： 症状・治療歴：	1. あり 2. なし 3. 不明
------------------------------------	-------------------

■ 検査所見（該当する項目に☑を記入する）

安静時呼吸数：	回分	心拍数：	回分	VC：	mL	%VC：	%	%FEV _{10%} ：	%
X線画像の撮影時期と撮影時の年齢（X線画像正側提出）				年齢	歳	ヶ月			
☐CT または ☐MRI 撮像				撮影日	西暦	年	月	日	
CTまたはMRI所見（ ）									
先天性側弯症のタイプ									
1.形成障害 ☐半椎 ☐蝶形椎 ☐楔状椎 ☐その他 部位（ ）									
2.分節障害 ☐前方 ☐側方 ☐後方 ☐その他 部位（ ）									
3.混合障害 タイプ（ ） 部位（ ）									
4.脊椎披列（脊髄髄膜嚢を含む） ☐後弯 ☐側弯 ☐後側弯									
5. その他（ ）									
肋骨の異常									
1.肋骨癒合 部位（ ） ☐右 ☐左 ☐両側									
2.肋骨欠損 部位（ ） ☐右 ☐左 ☐両側									
3.混合型 部位（ ） ☐右 ☐左 ☐両側									

■ 治療その他（該当する項目に☑を記入する）

治療	1.経過観察	2.側弯矯正ギブス	3.矯正装具	4.ギブス+矯正装具
	5.手術 ☐short fusionのみ ☐VEPTR ☐Growing rod ☐Shilla ☐その他（1～5治療の組み合わせも含む）			

■ 重症度分類に関する事項（該当する番号に○をつける）

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）	

食事・栄養

0.症候なし	1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
2.食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする	3.食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
4.補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする	5.全面的に非経口的栄養摂取に依存している

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	<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。