219　ギャロウェイ・モワト症候群

□ 新規　□ 更新

**■　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．主症状（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| １． 中枢神経症状 (□ 難治性てんかん　　□ 精神運動発達遅滞) | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| ２． 腎障害（糸球体硬化症） | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**Ｂ．副症状（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| １．外表奇形 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| * 顔面形成異常（□ 前額狭小化 □ 大きくて柔らかい耳 □ 耳介低位 □ 小下顎 □ 高口蓋 □ 眼間開離）
* 四肢奇形（□ くも状指 □ 屈指）
 |
| ２．筋症状 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| * 筋症状（□ 四肢緊張低下 □ 内斜視） 　□ 食道裂孔ヘルニア
 |

**Ｃ．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 |
| □ 先天性糖鎖異常　　□ ミトコンドリア呼吸鎖異常　　□ Peroxisome 脂質代謝異常　　□ アミノ酸代謝異常　□ 糖代謝異常（ □ 糖原病　 □ ガラクトース血症） □ 感染症(TORCH) |

**＜診断のカテゴリ＞**

|  |  |
| --- | --- |
| Ａ.主症状2項目を両方満たし、かつＢ.副症状1項目以上を有し、さらにＣ.鑑別疾患を除外したもの | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**■重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）**

**１）臓器区分（腎臓）の場合**

**CKD重症度分類ヒートマップ**

|  |
| --- |
| □ 赤　　　　　□ オレンジ　　　　　□ 黄　　　　　□ 緑 |
| ①GFR区分(mL/分/1.73㎡) | □ G1（正常または高値:≧90）　　 　　□ G2（正常または軽度低下:60～89）　□ G3a（軽度～中等度低下:45～59）　　□ G3b（中等度～高度低下:30～44）　□ G4（高度低下:15～29）　　 □ G5（末期腎不全（ESKD）:＜15） |
| ②蛋白尿区分尿蛋白定量(g/日)あるいは尿蛋白/Cr 比(g/gCr) | □ A1（正常　0.15未満） □ A2（軽度蛋白尿　0.15～0.49）　□ A3（高度蛋白尿　0.50以上） |

**２）臓器区分（脳皮質形成異常に伴う中枢神経障害）の場合**

**①　難治性てんかん**

|  |  |
| --- | --- |
| 主な抗てんかん薬２～３種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、２年以上治療しても、発作が１年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**②　精神運動発達遅滞、神経症状**

|  |
| --- |
| □　軽度障害（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害） |
| □　中程度障害（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）　 |
| □　高度障害（目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態） |

**■　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 | □自立 □部分介助 □全介助□自立 □部分介助/不可能□自立 □部分介助/不可能□自立 □部分介助 □不能□自立 □部分介助 □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 | □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助□自立 □部分介助 □全介助□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助□自立 □部分介助 □全介助□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。