275　タナトフォリック骨異形成症

□ 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．症状**

|  |  |
| --- | --- |
| １）著明な四肢の短縮 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| ２）著明な胸郭低形成による呼吸障害 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| ３）巨大頭蓋（または相対的巨大頭蓋） | 1.あり　2.なし 3.不明 |

**Ｂ．検査所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 出生時の単純エックス線画像所見（正面・側面） | |
| １）四肢（特に大腿骨と上腕骨）長管骨の著明な短縮と特有の骨幹端変形 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| ２）肋骨の短縮による胸郭低形成 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| ３）巨大頭蓋（または相対的巨大頭蓋）と頭蓋底短縮 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| ４）著明な椎体の扁平化 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| ５）方形骨盤 (腸骨の低形成) | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| Ｘ線所見による分類（該当する項目に☑を記入する）  □タナトフォリック骨異形成症１型：□大腿骨が彎曲し電話受話器様変形を示す　　　□頭蓋骨に変形はない（必須の条件ではない）  □タナトフォリック骨異形成症２型：□大腿骨の彎曲は少ない　　 □頭蓋骨がクローバー葉様に変形（必須の条件ではない） | |

**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 | |
| 線維芽細胞増殖因子受容体3（fibroblast growth factor receptor 3 : *FGFR3*)遺伝子のアミノ酸変異を生じる点突然変異  **１型**  アミノ酸の置換　□c.742C>T ⇒ Arg248Cys　　□c746C>G ⇒ Ser249Cys　　□c1108G>T⇒ Gly370Cys　　□c1111A>T ⇒ Ser371Cys  □c1118A>G ⇒ Tyr373Cys　　□c1949A>T ⇒ Lys650Met　　□その他（　　　　　　　　）  終止コドンのアミノ酸への置換　□c.2419T>G ⇒ stop807Gly　　□c2419T>C または □c.2419T>A ⇒ stop807Arg  □c.2421A>Tまたはc.2421A>C ⇒stop807Cys　　□c2420G>T ⇒ stop807Leu　　□c.2421A>G ⇒ stop807Trp  □その他（　　　　　　　　）  **２型**  □*FGFR3*遺伝子のc.1948A>G ⇒ Lys650Glu変異　　□その他（　　　　　　　　） | |
| 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）**

|  |
| --- |
| □　確定診断①　「Ａ.症状」の項目１）～３）のすべて　＋　「Ｂ.検査所見」の項目１）～５）の全てを満たす |
| □　確定診断②　「Ａ.症状」の項目１）～３）のすべてを満たす　＋　「Ｃ.遺伝学的検査」でいずれかの変異が同定される |

**■　重症度分類に関する事項**

診断基準自体を重症度分類等とし、診断基準を満たすものをすべて対象とする

**■　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  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。