276　軟骨無形成症

□ 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. 近位肢節により強い四肢短縮型の著しい低身長（-3SD以下の低身長、指極/身長<0.96の四肢短縮） | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 2. 特徴的な顔貌（頭蓋が相対的に大きい、前額部の突出、鼻根部の陥凹、顔面正中部の低形成、下顎が相対的に突出）：頭囲>+1SD | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 3. 三尖手（手指を広げた時に中指と環指の間が広がる指） | 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）**

|  |
| --- |
| 単純Ｘ線検査 |
| 1. 四肢（正面） |
| □ 管状骨は太く短い　 　□ 長管骨の骨幹端は幅が広く不整で盃状変形（カッピング）　　□ 大腿骨頸部の短縮  □ 大腿骨近位部の帯状透亮像　 　□大 腿骨遠位骨端は特徴的な逆V字型  □ 腓骨が脛骨より長い（腓骨長/脛骨長>1.1） |
| 2. 脊椎（正面、側面） |
| □ 腰椎椎弓根間距離の狭小化（椎弓根間距離L4/L1<1.0）  □ 腰椎椎体後方の陥凹 |
| 3. 骨盤 （正面） |
| □ 坐骨切痕の狭小化　 □ 腸骨翼は低形成で方形あるいは円形　 □ 臼蓋は水平　 □ 小骨盤腔はシャンパングラス様 |
| 4. 頭部（正面、側面） |
| □ 頭蓋底の短縮 　□ 顔面骨低形成 |
| 5. 手（正面） |
| □ 三尖手　 □ 管状骨は太く短い |

**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 |
| □ 軟骨低形成症　 □ 変容性骨異形成症　 □ 偽性軟骨無形成症  □ その他の骨系統疾患（具体的な内容：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | |

**Ｄ.　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型(*FGFR3*)遺伝子のG380R変異 | |
| 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）**

|  |
| --- |
| □　Definite　①：Ａのうち３項目＋Ｂのうち５項目以上を満たし、Ｃの鑑別すべき疾患を除外 |
| □　Definite　②：Probable、PossibleのうちＤを満たす |
| □　Probable　　：Ａのうち２項目以上＋Ｂのうち３項目以上を満たし、Ｃの鑑別すべき疾患を除外 |
| □　Possible　　：Ａのうち２項目以上＋Ｂのうち２項目以上を満たし、Ｃの鑑別すべき疾患を除外 |

**■　臨床所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 調査票記入時の身長と指極（アームスパン） | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 身長　　　　　　cm 指極 　　　 　cm | |
| 脊柱管狭窄症の症状（間歇性跛行） | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 成長ホルモン投与の既往と投与期間 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 投与期間：　西暦　　　　　年　　　月　から　　　　　　　年　　　　月 | |
| 脚延長手術の既往と内容・時期 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 内容（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　）　　　　　時期：　西暦　　　　　　年　　　　月 | |
| 水頭症治療歴 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 大後頭孔狭窄に対する治療歴 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 内容（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　）　　　　　時期：　西暦　　　　　　年　　　　月 | |
| 難聴の有無と種類 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 種類　　□感音性　　□伝音性　　□混合性 | |
| 膝変形 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 内容（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　）症状（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | |
| （女性では）妊娠・出産歴と分娩形式 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| □妊娠・出産歴　　分娩形式（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | |

**■　重症度分類に関する事項（該当する番号に○をつける）**

|  |  |
| --- | --- |
| 脊柱管狭窄症 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**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） |

**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  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。