193　プラダー･ウィリ症候群

□ 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**

|  |
| --- |
|  |

**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）**

|  |
| --- |
| □確定診断：プラダ―・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 |
| □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） | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| □ 適切な治療を行っていてもＨｂＡ１ｃ（ＮＧＳＰ値）＞8.0　　□ 適切な治療を行っていても血圧>140/90mmHg |
| (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） | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| □ 軽症(5 ≦ AHI ＜15)　　□ 中等症(15 ≦ AHI ＜ 30)　　□ 重症(30 ≦ AHI) |

**■　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。