

臨床調査個人票 102. ルビンシュタイン・テイビ症候群（新規）

■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 続柄		
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		
連絡事項			

■発症と経過

経過	
これ迄に行われた主な治療、主な検査等の結果	
転帰	
一つを選択してください	1.治癒 2.寛解 3.軽快 4.不変 5.再発 6.再燃 7.悪化 8.死亡 9.判定不能
就学状況	
1.通常学級2.特別支援学級3.特別支援学校4.訪問教育5.就学前6.その他 その他	

■臨床所見

疾患特異的主要症状			
幅広の母指・幅広の母趾	1.あり 2.なし	コルメラの延長	1.あり 2.なし
濃い眉毛、長い睫毛	1.あり 2.なし	精神発達遅滞	1.あり 2.なし
運動障害			
1.あり 2.なし ありの場合1.歩行可2.座位可3.寝たきり4.歩ける5.走れる			
その他の所見			
該当する所見を選択	1.けいれん発作2.意識障害3.体温調節異常4.骨折5.脱臼		
腫瘍	1.有 2.無 原発臓器名 病理診断名 治療1.未開始 2.治療中 3.治療終了		
大動脈瘤	1.破裂2.破裂が予想される		
その他			
発達・知能指数			

■検査所見

診断の根拠	
遺伝学的検査	染色体検査1.未実施 2.実施 1.G分染法2.FISH法(CREBBP遺伝子を含む16番染色体短腕の欠失(16p欠失)) 3.マイクロアレイ染色体検査 結果詳細 その他の遺伝学的検査1.未実施 2.実施 結果詳細 原因遺伝子変異1.CREBBP2.EP3003.16p欠失

■重症度

重症度	
該当するものを選択	1. 症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く 2. 現在の治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、β ブロッカーのいずれかが投与されている 3. 治療で、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行っている

■治療その他

現在の治療	
該当する治療法を選択	1. 強心薬2. 利尿薬3. 抗不整脈薬4. 抗血小板薬5. 抗凝固薬6. 末梢血管拡張薬7. β ブロッカー8. 抗てんかん薬9. 人口呼吸器10. 気管切開術11. 経鼻エアウェイ12. 酸素療法13. 胃管・胃瘻14. 中心静脈栄養 その他

今後の治療方針	
該当する治療法を選択	1. 強心薬2. 利尿薬3. 抗不整脈薬4. 抗血小板薬5. 抗凝固薬6. 末梢血管拡張薬7. β ブロッカー8. 抗てんかん薬9. 人口呼吸器10. 気管切開術11. 経鼻エアウェイ12. 酸素療法13. 胃管・胃瘻14. 中心静脈栄養 その他
治療見込み期間	入院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 通院 西暦 年 月 日 から西暦 年 月 日 （月 回）

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）	
使用の有無	1. あり 2. なし
以下 有の場合 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1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 椅子とベッド間の移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 整容1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 トイレ動作1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 入浴1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 移動1. 自立 2. 軽度の介助 3. 部分介助 4. 全介助 階段昇降1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 更衣1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排便コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 全介助 排尿コントロール1. 自立 2. 部分介助 3. 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	記載年月日：平成 年 月 日

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112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。
- ※自筆または押印のこと
- Ver. 141107