

## 333 ハッチンソン・ギルフォード症候群

## ■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定	<input type="checkbox"/> 不認定
-------	--	------	-----------------------------	------------------------------

## ■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>							
住所								
生年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月	<input type="text"/> <input type="text"/>	日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明							
	発症者続柄							
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性) <input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方) <input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ <input type="checkbox"/> 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月			

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み／不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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

A. 大症状（いずれの時期でもよい）

1. 出生後の重度の成長障害 (生後6か月以降の身長と体重が-3SD以下)		<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
		最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
2. 白髪または脱毛、小顎、老化顔貌、突出した眼の4症候中3症候以上		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
白髪または脱毛	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
小顎	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
老化顔貌	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
突出した眼	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
3. 頭皮静脈の怒張、皮下脂肪の減少、強皮症様変化の3症候中2症候以上		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
頭皮静脈の怒張	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
皮下脂肪の減少	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
強皮症様変化	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月

4. 四肢関節拘縮と可動域制限	<input type="checkbox"/> 1. あり		<input type="checkbox"/> 2. なし		
	最初に確認した年齢	<input type="text"/>	<input type="text"/>	歳 <input type="text"/>	<input type="text"/>

**B. 小症状**

1. 胎児期には成長障害を認めない	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
2. 精神発達遅滞を認めない	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当

**C. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 非実施	
LMNA 遺伝子に G608G (コドン 608 [GGC] > [GGT]) 変異を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明

**<診断のカテゴリー>**

<input type="checkbox"/> Definite: Aのうち1つ以上+Cを認める
<input type="checkbox"/> Probable: Aの4項目+Bの2項目を認める
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

--

**■ 合併症**

1. 脳梗塞	<input type="checkbox"/> 1. あり		<input type="checkbox"/> 2. なし		<input type="checkbox"/> 3. 不明			
	診断名							
	発症年齢	<input type="text"/>	<input type="text"/>	歳	<input type="text"/>	<input type="text"/>	か月	
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり		<input type="checkbox"/> 2. なし				
	治療法							
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善	<input type="checkbox"/> 2. 不変	<input type="checkbox"/> 3. 悪化	<input type="checkbox"/> 4. 不明			
	実施期間 (自)	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年 <input type="text"/>	<input type="text"/>

1. 脳梗塞	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
2. 冠動脈疾患	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
3. 心臓弁膜症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月

4. 高血圧	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
5. 耐糖能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月

6. 性腺機能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
7. 悪性腫瘍	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月

8. その他	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月

■ 重症度分類に関する事項（直近6か月間の最重症時の状態）

<input type="checkbox"/> 1. 心症状があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類で II 度以上に該当
<input type="checkbox"/> 2. modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養 (N)、呼吸 (R) のそれぞれの評価スケールを用いて いずれかが 3 以上
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

NYHA 分類

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する

### 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）

### 食事・栄養 (N)

- 0. 症候なし
- 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

### 呼吸 (R)

- 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	<input type="checkbox"/> 1. あり
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名												
指定医番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと											
記載年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日
診断年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日

- ・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です。）
- ・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 か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 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。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・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。