

## 033 シュワルツ・ヤンペル症候群

## ■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 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
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	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"/> <input type="text"/>		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
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	
性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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						
発症時期	西暦	<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						
手帳取得状況							
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり (等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級 <input type="checkbox"/> 4級 <input type="checkbox"/> 5級 <input type="checkbox"/> 6級)						
療育手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり						
精神障害者 保健福祉手帳 (障害者手帳)	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり (等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級)						
人工呼吸器等装着者認定基準に該当							
<input type="checkbox"/> 1. する <input type="checkbox"/> 2. しない <input type="checkbox"/> 3. 不明							

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definitel : A-1. またはB-1. を認め、加えてB-2. でパールカンタンパク質の欠損を認める
<input type="checkbox"/> Definite2 : A-1. またはB-1. を認め、加えてC. でパールカン遺伝子に変異を認める
<input type="checkbox"/> Probable : A-1. またはB-1. を認め、加えて主要所見A-2. のいずれかの骨格異常を認める
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 主要所見

1. 顔面を含む ミオトニー	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明					
	眼輪筋の収縮による眼裂狭小 口輪筋の収縮による口を尖らせた表情	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明				
		ありの場合 発症時期				
		西暦	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	月
2. 臨床症状	いずれかの 骨格異常	<input type="checkbox"/> 低身長	<input type="checkbox"/> 大関節の屈曲拘縮	<input type="checkbox"/> 小胸郭	<input type="checkbox"/> 脊椎の後弯	<input type="checkbox"/> 扁平椎・骨端・骨幹端異形成

B. 検査所見

1. 針筋電図	連続的な自発性活動電位	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性
	検査筋	
2. 筋生検	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	パールカン免疫染色性欠損	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性
	筋線維の大小不同 (タイプ1 線維優位)、 内在核増生等非特異的なミオパチー様所見	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. 検査範囲内異常なし <input type="checkbox"/> 3. 検査未実施
<input type="checkbox"/> 1. HSPG2 (パールカン) 遺伝子変異 <input type="checkbox"/> a. ヘテロ接合型 <input type="checkbox"/> b. ホモ接合型 <input type="checkbox"/> c. 複合ヘテロ接合型	
<input type="checkbox"/> 2. Leukemia inhibitory factor receptor (LIFR) 遺伝子変異 <input type="checkbox"/> a. ヘテロ接合型 <input type="checkbox"/> b. ホモ接合型 <input type="checkbox"/> c. 複合ヘテロ接合型	

D. 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. 先天性パラミオトニア	<input type="checkbox"/> 2. 先天性ミオトニー	<input type="checkbox"/> 3. 筋強直性ジストロフィー	

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	<input type="checkbox"/> 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5点) <input type="checkbox"/> 3. 全介助 (0点)
車椅子からベッドへの移動	<input type="checkbox"/> 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15点) <input type="checkbox"/> 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10点) <input type="checkbox"/> 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5点) <input type="checkbox"/> 4. 全介助または不可能 (0点)
整容	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0点)
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) (10点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5点) <input type="checkbox"/> 3. 全介助または不可能 (0点)
入浴	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (5点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0点)
歩行	<input type="checkbox"/> 1. 45m以上の歩行、補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わず (15点) <input type="checkbox"/> 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10点) <input type="checkbox"/> 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m以上の操作可能 (5点) <input type="checkbox"/> 4. 上記以外 (0点)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10点) <input type="checkbox"/> 2. 介助または監視を要する (5点) <input type="checkbox"/> 3. 不能 (0点)

着替え	<input type="checkbox"/> 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10 点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える (5 点) <input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0 点)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 (10 点) <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む (5 点) <input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0 点)
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能 (10 点) <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む (5 点) <input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0 点)
合計点数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> /100 点

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など \*500文字以内

■ その他の事項

ア. 主要所見 \*小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

理学所見	身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
臨床症状	筋肥大	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
合併症	<input type="checkbox"/> 1. 眼症状 <input type="checkbox"/> 小眼球 <input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 斜視 <input type="checkbox"/> 眼振 <input type="checkbox"/> 2. 小奇形 <input type="checkbox"/> 小顎症 <input type="checkbox"/> 高口蓋 <input type="checkbox"/> 耳介低位 <input type="checkbox"/> 毛髪腺低位 <input type="checkbox"/> 3. その他			

イ. 検査所見

高CK血症	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性	
	測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L
	正常値 (自)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L
	正常値 (至)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L
	測定日	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

ウ. 発症と経過

経過	<input type="checkbox"/> 1. 進行性 <input type="checkbox"/> 2. 進行後停止 <input type="checkbox"/> 3. 軽快 <input type="checkbox"/> 4. その他
----	--

エ. 治療その他

薬剤効果	
フェニトイン	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	効果あり・なしの場合 具体的な内容
ボツリヌス毒	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	効果あり・なしの場合 具体的な内容

■ 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	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

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"/>
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	
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。

■ 行政記載欄

担当自治体				
受理日	西暦	□□□□	年 □□ 月 □□ 日	
公費負担者番号	□□□□□□□□			
認定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定			
研究同意の有無	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
受給者番号	□□□□□□□□			
有効期限	西暦	□□□□	年 □□ 月 □□ 日	
階層区分	<input type="checkbox"/> 生活保護 <input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 上位所得 <input type="checkbox"/> その他			
軽症者登録	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
保険情報	保険者番号	□□□□□□□□	被保険者記号	□□□□□□□□
	被保険者番号	□□□□□□□□	被保険者 個人単位枝番	□□□□□□□□
	資格取得 年月日	西暦	□□□□	年 □□ 月 □□ 日