

184 アントレー・ビクスラー症候群

■ 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 年 月 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	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 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 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	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	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : C. 遺伝学的検査にて 1. または 2. の遺伝子変異を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
---	--------------------------------	---------------------------------

A. 症状

1. 頭蓋	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明						
	☐ 頭蓋縫合早期癒合 ☐ 水頭症 ☐ 小脳扁桃下垂 *頭蓋縫合早期癒合の場合、以下より選択						
	部位	☐ 両側冠状縫合 ☐ 右冠状縫合 ☐ 左冠状縫合 ☐ 矢状縫合 ☐ 右人字縫合 ☐ 左人字縫合 ☐ 右鱗状縫合 ☐ 左鱗状縫合 ☐ 前頭縫合					
2. 顔面	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明						
	☐ 西洋梨様と表現される鼻 ☐ 耳介奇形 ☐ 外耳道閉鎖 ☐ 上顎低形成 ☐ 後鼻孔狭窄						
3. 四肢	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明						
	☐ クモ状指 ☐ 上腕骨・橈骨の骨性癒合 ☐ 多発関節拘縮						
	橈尺骨癒合ありの場合		☐ 顔に手が届く ☐ 顔に手が届かない				
4. 腎・泌尿器生殖器	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明						
	☐ 先天性副腎皮質過形成 ☐ 外性器の男性化（女兒） ☐ 外性器の發育不全（男児） ☐ 女兒の卵巢機能不全						
	*先天性副腎皮質過形成を選択の場合、以下に記入						
	ありの場合 症状						
	*女兒の卵巢機能不全を選択の場合、以下に記入						
	ありの場合 症状						
5. 精神運動発達遅滞	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明						
	☐ 軽度 ☐ 中等度 ☐ 重度 ☐ 最重度						
	IQ				DQ		

6. 新生児 マススクリーニング	☐ 1. 陽性 *1 を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし	
7. 妊娠中の母体男性化	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	症状	
8. 骨密度、あるいは 骨粗鬆症／病的骨折	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	症状	

B. 検査所見

1. 画像検査所見	単純頭部 X 線写真、CT、MRI、脳血流シンチグラフィー、頭部 X 線規格写真、オルソパントモ写真などで以下を認める			
	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
	☐ 頭蓋内圧亢進 ☐ 頭蓋縫合早期癒合 ☐ 顔面骨の低形成			
2. 眼科的所見	視力検査、眼球突出度、両眼視機能、眼底検査などで以下を認める			
	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
	☐ 頭蓋内圧亢進症状 ☐ 斜視 ☐ 眼球突出			
	*斜視の場合、以下より選択			
	☐ 外斜視 ☐ 内斜視 ☐ 上下斜視 ☐ V 型 ☐ A 型 ☐ なし ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
	*眼球突出の場合、以下より選択			
	☐ 閉瞼不全 ☐ 亜脱臼 ☐ 角膜障害 ☐ 睫毛内反 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			

3. 耳鼻科的所見	単純頭部 X 線写真、CT、ポリソムノグラフィーなどで a. を認める。または聴力検査、CT、鼓膜所見など b. ～d. のいずれかを認める
	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	☐ a. 上気道閉塞 ☐ 気管切開後管理中 ☐ 在宅補助呼吸療法 ☐ 在宅酸素療法 ☐ 下咽頭チューブにて管理中 ☐ b. 滲出性中耳炎 ☐ c. 外耳道狭窄／閉鎖 ☐ d. 伝音性難聴
4. 血液検査所見	17 α 水酸化酵素/7、20-lyase および 21 水酸化酵素の複合的機能低下を認める
	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
5. 尿検査所見	尿中ステロイドホルモンの異常を認める
	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

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。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ 1. POR (Cytochrome P450 oxidoreductase) の異常 ☐ 2. FGFR2 異常 ☐ 3. その他の変異 * 「3. その他の変異」を選択した場合、以下に記入	
変異の詳細や特筆すべき事項	

■ 重症度分類に関する事項

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）

☐ 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

☐ 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

視覺

良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
---------------------	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

聽覺

高度難聴以上	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
--------	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

☐ 0) 25dBHL 未満 (正常) ☐ 1) 25dBHL 以上 40dBHL 未満 (軽度難聴)

☐ 2) 40dBHL 以上 70dBHL 未満 (中等度難聴) ☐ 3) 70dBHL 以上 90dBHL 未満 (高度難聴)

☐ 4) 90dBHL 以上 (重度難聴)

※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳（良聴耳）の値で判断

■ 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. 治療の内容

頭蓋	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	☐ 頭蓋形成術 ☐ V-P シヤント術 ☐ 頸椎固定術 ☐ その他の治療 *その他の治療を選択の場合、以下に記入	
顔面	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	☐ 顎顔面形成術 ☐ 歯科矯正治療	
	☐ 中耳炎に対する手術 ☐ その他の治療 *その他の治療を選択の場合、以下に記入	
頸部	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	☐ 気管形成術 ☐ その他の治療 *その他の治療を選択の場合、以下に記入	
四肢	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	☐ 合指症手術 ☐ 合趾症手術 ☐ その他の治療 *その他の治療を選択の場合、以下に記入	
小脳扁桃下垂	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	手術名	
その他の治療	☐ 1. 実施 *1 を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. 未実施	

ステロイド 補充療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	投薬内容	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 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. 気管切開孔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	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 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												
	*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					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			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	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 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		