

193 プラダー・ウィリ症候群

■ 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 1 : プラダー・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
- ☐ Definite 2 : 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
- ☐ いずれにも該当しない

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
--------------	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

②2～6 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

③6～12 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

④13 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

☐	小児（18 歳未満）で、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				
☐	成人で、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 か月以上継続する項目に☑を記入する)				
☐	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				
☐	成人で、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)				
☐	軽症（ $5 \leq \text{AHI} < 15$ ）	☐	中等症（ $15 \leq \text{AHI} < 30$ ）	☐	重症（ $30 \leq \text{AHI}$ ）
☐	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 *500 文字以内

--

■ 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		