

274 骨形成不全症

■ 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 : Aのうち3項目以上+Bのうち3項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Dを満たすもの
- ☐ Definite 2 : Aのうち4項目以上+Bのうち4項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
- ☐ Probable : Aのうち3項目以上+Bのうち2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの
- ☐ Possible : Aのうち3項目以上+Bのうち2項目以上を満たしたもの
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 骨脆弱性症状（易骨折性や進行性の骨変形など）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 成長障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 青色強膜	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 象牙質形成不全	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 難聴	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
6. 家族歴	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
7. 小児期の骨折歴	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 検査所見（骨レントゲン）

1. 長管骨の変形を伴う骨折	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 変形を伴う細い長管骨	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 頭蓋骨のウォルム骨 （頭蓋骨縫合線に沿ってみられる小さなモザイク状の骨）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 椎骨圧迫骨折	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 骨密度低下	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

C. 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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 虐待児症候群 ☐ 原発性骨粗鬆症 ☐ 低ホスファターゼ症 ☐ 多骨性線維性骨異形成症 ☐ エーラス・ダンロス症候群	

D. 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
☐ COL1A1 ☐ COL1A2 ☐ IFITM5 ☐ SERPINF1 ☐ CRTAP ☐ LEPRE1 (P3H1) ☐ PPIB ☐ SERPINH1 ☐ FKBP10 ☐ SP7 ☐ BMP1 ☐ TMEM38B ☐ WNT1 ☐ CREB3L1 ☐ SPARC ☐ TENT5A (FAM46A) ☐ MBTPS2 ☐ MESD	

■ 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）

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



■ 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

臨床所見 *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

調査票記入時の身長と指極（アームスパン）			
身長			cm
指極			cm
骨脆弱性に対する薬物治療の有無と内容	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	内容		
移動手段	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	☐ 独歩 ☐ 歩行補助具 ☐ 車椅子 ☐ その他		
長管骨に対する髄内釘治療の有無と時期	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	治療時期	西暦 年 月から 年 月	
頭蓋底陥入症の有無と症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	症状		
難聴の有無と種類	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	種類	☐ 感音性 ☐ 伝音性 ☐ 混合性	
歯科管理の有無と内容 (咬合に対する治療を含む)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	内容		
心・大血管合併症の有無と内容	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	内容		
呼吸障害の有無と内容・程度	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	内容	☐ 拘束性 ☐ 閉塞性	
	程度		

(女性では) 妊娠・出産歴と分娩形式	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	☐ 妊娠歴 ☐ 出産歴	
	分娩 形式	

■ 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		