

198 4p 欠失症候群

■ 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"/> <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"/> <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. 症状

| | |
|---------------------------|--|
| 1. 精神発達遅滞 | <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 2. けいれん発作 | <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 3. “ギリシャ兵士のヘルメット様” と称される鼻 | <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 |

B. 遺伝学的検査

| | |
|---|--|
| 遺伝学的検査の実施 | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |
| <input type="checkbox"/> 第4番染色体の4p16.3領域の欠失 | |

<診断のカテゴリー>

| | |
|--|--|
| 乳・幼児期からA. 症状を全て認め、染色体検査により第4番染色体の4p16.3領域が欠失している | <input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 |
|--|--|

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

| |
|--|
| |
|--|

■ 重症度分類に関する事項

| |
|--|
| <input type="checkbox"/> 小児（18歳未満）で基準(ア)～(ウ)のいずれかに該当する |
| <input type="checkbox"/> 基準(ア)症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうち1つ以上続く場合であること |
| <input type="checkbox"/> 基準(イ)治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬またはβ遮断薬のうち1つ以上が投与されている場合であること |
| <input type="checkbox"/> 基準(ウ)治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう）、酸素療法または胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち1つ以上を行う場合であること |
| <input type="checkbox"/> 成人で以下の1～3のいずれかに該当する |
| <input type="checkbox"/> 1. 難治性てんかんの場合：主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態（日本神経学会による定義） |
| <input type="checkbox"/> 2. 先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても以下のNYHA分類でII度以上である |
| <input type="checkbox"/> 3. 以下の状態に該当する |
| <input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など） <input type="checkbox"/> 人工呼吸器使用 |
| <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 |

■ 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 |

- 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。
- 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。