

274 骨形成不全症

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

B. 検査所見（骨レントゲン） *小数点も1文字として記入する

1. 長管骨の変形を伴う骨折	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 変形を伴う細い長管骨	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 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)	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 椎骨圧迫骨折	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
5. 骨密度低下	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 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。	<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"/> 虐待児症候群 <input type="checkbox"/> 原発性骨粗鬆症 <input type="checkbox"/> 低ホスファターゼ症 <input type="checkbox"/> 多骨性線維性骨異形成症 <input type="checkbox"/> エーラス・ダンロス症候群			

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> COL1A1 <input type="checkbox"/> COL1A2 <input type="checkbox"/> IFITM5 <input type="checkbox"/> SERPINF1 <input type="checkbox"/> CRTAP <input type="checkbox"/> LEPRE1 <input type="checkbox"/> PPIB <input type="checkbox"/> SERPINH1 <input type="checkbox"/> FKBP10 <input type="checkbox"/> SP7 <input type="checkbox"/> BMP1 <input type="checkbox"/> TMEN38B <input type="checkbox"/> WNT1		

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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 *250 文字以内かつ 7 行以内

--

■ 臨床所見

調査票記入時の身長と指極 (アームスパン)																				
身長	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> cm																			
指極	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> cm																			
骨脆弱性に対する薬物治療の有無と内容	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明																			
	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 10%; padding: 2px;">内容</td> <td style="height: 30px;"></td> </tr> </table>	内容																		
内容																				
移動手段	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明																			
	<input type="checkbox"/> 独歩 <input type="checkbox"/> 歩行補助具																			
	<input type="checkbox"/> 車椅子 <input type="checkbox"/> その他																			
長管骨に対する髓内釘治療の有無と時期	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明																			
	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 10%; padding: 2px;">治療時期</td> <td style="padding: 2px;">西暦</td> <td style="padding: 2px;"><input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/></td> <td style="padding: 2px;"><input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/></td> <td style="padding: 2px;"><input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/></td> <td style="padding: 2px;"><input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/></td> <td style="padding: 2px;">年</td> <td style="padding: 2px;"><input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/></td> <td style="padding: 2px;"><input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/></td> <td style="padding: 2px;">月から</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td style="padding: 2px;"><input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/></td> <td style="padding: 2px;"><input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/></td> <td style="padding: 2px;"><input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/></td> <td style="padding: 2px;"><input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/></td> <td style="padding: 2px;">年</td> <td style="padding: 2px;"><input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/></td> <td style="padding: 2px;"><input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/></td> <td style="padding: 2px;">月</td> </tr> </table>	治療時期	西暦	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	年	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	月から			<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	年	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>
治療時期	西暦	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	年	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	月から											
		<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	年	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/>	月											
頭蓋底陥入症の有無と症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明																			
	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 10%; padding: 2px;">症状</td> <td style="height: 30px;"></td> </tr> </table>	症状																		
症状																				
難聴の有無と種類	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明																			
	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 10%; padding: 2px;">種類</td> <td style="padding: 2px;"> <input type="checkbox"/> 感音性 <input type="checkbox"/> 伝音性 <input type="checkbox"/> 混合性 </td> </tr> </table>	種類	<input type="checkbox"/> 感音性 <input type="checkbox"/> 伝音性 <input type="checkbox"/> 混合性																	
種類	<input type="checkbox"/> 感音性 <input type="checkbox"/> 伝音性 <input type="checkbox"/> 混合性																			
歯科管理の有無と内容 (咬合に対する治療を含む)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明																			
	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 10%; padding: 2px;">内容</td> <td style="height: 30px;"></td> </tr> </table>	内容																		
内容																				

心・大血管合併症の有無と内容	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	内容	
呼吸障害の有無と内容・程度	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	内容	<input type="checkbox"/> 拘束性 <input type="checkbox"/> 閉塞性
	程度	
(女性では) 妊娠・出産歴と分娩形式	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	<input type="checkbox"/> 妊娠歴 <input type="checkbox"/> 出産歴	
	分娩形式	

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

<input type="checkbox"/> 0. まったく症候がない <input type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 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

<input type="checkbox"/> 0. 症候なし <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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。