

326 大理石骨病

■ 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. 病的骨折 | <input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 2. 肝脾腫 | <input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 3. 脳神経症状 | <input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| <input type="checkbox"/> 視力障害 <input type="checkbox"/> 聴力障害 <input type="checkbox"/> 顔面神経麻痺 <input type="checkbox"/> その他 <small>*その他を選択の場合、以下に詳細を記入</small> | |
| | |
| 4. 骨髄炎 | <input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| <input type="checkbox"/> 下顎 <input type="checkbox"/> その他 <small>*その他を選択の場合、以下に詳細を記入</small> | |
| | |

| | | | |
|---|--------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|
| 5. 歯牙形成不全 | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 6. 以下の症状が見られる | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| <input type="checkbox"/> 易感染性 <input type="checkbox"/> 出血傾向 <input type="checkbox"/> 水頭症 <input type="checkbox"/> 成長障害 <input type="checkbox"/> 低身長 | | | |

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

| | | | |
|--|--------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|
| 1. 血液・生化学的検査所見 | | | |
| (1) 貧血 (11.0g/dL 以下) | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| (2) 白血球減少 (3,000/ μ L 以下) | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| (3) 血小板減少 (10万/ μ L 以下) | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| (4) 低カルシウム血症 (総血漿カルシウム濃度 8.0mg/dL 以下) | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 2. 画像検査所見 | | | |
| (1) びまん性骨硬化像 | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| (2) 頭蓋底や眼窩縁の骨硬化像 | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| (3) 長管骨骨幹端の Erlenmeyer フラスコ状変形 | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| (4) サンドイッチ椎体・ラガージャージ椎体 | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <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 <input checked="" type="checkbox"/> 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"/> 濃化異骨症 <input type="checkbox"/> 骨斑紋症 <input type="checkbox"/> 流蠟骨症 <input type="checkbox"/> 骨線状症 <input type="checkbox"/> カムラティ・エンゲルマン症候群 (骨幹異形成症) <input type="checkbox"/> 異骨性骨硬化症 | | | |

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"/> TCIRG1 <input type="checkbox"/> CLCN7 <input type="checkbox"/> OSTM1 <input type="checkbox"/> TNFSF11 <input type="checkbox"/> TNFRSF11 <input type="checkbox"/> PLEKHM1 <input type="checkbox"/> CA2 <input type="checkbox"/> LRP5 <input type="checkbox"/> NEMO <input type="checkbox"/> KIND3 <input type="checkbox"/> Ca1DAG-GEF1 | | |

<診断のカテゴリー>

| |
|--|
| <input type="checkbox"/> Definite 1 : Aの1~5のうち3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"/> Definite 2 : Aの1~5のうち1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"/> Probable : Aの1~5のうち2項目以上+Bのうち3項目以上 (ただしBの2のいずれかを含む) を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの |
| <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

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

■ 治療その他

| | |
|----------|--|
| 薬物療法 | |
| インターフェロン | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |
| | 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |
| プレドニン | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |
| | 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |
| その他 | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |
| | 薬物名 |
| | 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |
| 治療 | |
| 骨髄移植 | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |
| | 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |
| 造血幹細胞移植 | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |
| | 治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |

| | | |
|--------|--|---|
| 骨折治療 | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 | |
| | 治療効果 | <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |
| 補聴器の使用 | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 | |
| | 治療効果 | <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |
| その他 | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 | |
| | 治療名 | |
| | 治療効果 | <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |

■ 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） |

■ 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。