臨 床 調 査 個 人 票

□ 新規 □ 更新

103　CFC 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＞

☐ 確定診断：Aの特徴的な症状があり、Bの原因遺伝子（KRAS 遺伝子、BRAF 遺伝子、MAP2K1(MEK1)遺伝子、MAP2K2（MEK2）遺伝子）のいずれかに変異を認める
☐ 臨床診断：Aの症状の 4 項目すべてを認める
☐ いずれにも該当しない

A．症状

1. 前頭部突出、カールした毛髪等を含む特徴的な顔貌	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 知的障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 肥大型心筋症、肺動脈狭窄、不整脈等を含む心疾患	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 毛孔角化症、角化症、色素沈着症等を含む皮膚症状	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B．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
☐ KRAS 遺伝子	☐ BRAF 遺伝子	☐ MAP2K1(MEK1)遺伝子	
☐ MAP2K2(MEK2)遺伝子	☐ その他		

■　重症度分類に関する事項

下記の基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)または基準(エ)のいずれかを満たす
☐ 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いずれか一つ以上続く
☐ 基準(イ)：現在の治療で、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、βブロッカーのいずれかが投与されている
☐ 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)、酸素療法、胃管・ 胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行っている
☐ 基準(エ)：腫瘍等を合併し、組織と部位が明確に診断されている。ただし、治療後から 5 年経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は再度対象とする。
☐ 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

■ その他の事項

発症と経過

経過	
これ迄に行われた主な治療、主な検査等の結果	
転帰 （一つを選択してください）	☐ 1. 治癒 ☐ 2. 寛解 ☐ 3. 軽快 ☐ 4. 不変 ☐ 5. 再発 ☐ 6. 再燃 ☐ 7. 悪化 ☐ 8. 死亡 ☐ 9. 判定不能
就学状況	☐ 1. 通常学級 ☐ 2. 特別支援学級 ☐ 3. 特別支援学校 ☐ 4. 訪問教育 ☐ 5. 就学前 ☐ 6. その他の状況 ＊6 を選択の場合、以下に記入

遺伝学的検査（新規）

染色体検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 非実施
	☐ 1. G 分染法 ☐ 2. FISH 法 ☐ 3. マイクロアレイ染色体検査

治療その他

現在の治療	
該当する治療法を選択	☐ 1. 強心薬 ☐ 2. 利尿薬 ☐ 3. 抗不整脈薬 ☐ 4. 抗血小板薬 ☐ 5. 抗凝固薬 ☐ 6. 末梢血管拡張薬 ☐ 7. βブロッカー ☐ 8. 抗てんかん薬 ☐ 9. 人工呼吸器 ☐ 10. 気管切開術 ☐ 11. 経鼻エアウェイ ☐ 12. 酸素療法 ☐ 13. 胃管・胃瘻 ☐ 14. 中心静脈栄養 ☐ 15. その他
今後の治療方針	
該当する治療法を選択	☐ 1. 強心薬 ☐ 2. 利尿薬 ☐ 3. 抗不整脈薬 ☐ 4. 抗血小板薬 ☐ 5. 抗凝固薬 ☐ 6. 末梢血管拡張薬 ☐ 7. βブロッカー ☐ 8. 抗てんかん薬 ☐ 9. 人工呼吸器 ☐ 10. 気管切開術 ☐ 11. 経鼻エアウェイ ☐ 12. 酸素療法 ☐ 13. 胃管・胃瘻 ☐ 14. 中心静脈栄養 ☐ 15. その他

治療見込み期間	入院	西暦 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日　から □□□□ 年 □□ 月 □□ 日
	通院	西暦 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日　から □□□□ 年 □□ 月 □□ 日
		月 □□□ 回

■　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ます。）
・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 □□ 日		