

## 102 ルビンシュタイン・テイビ症候群

## ■ 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	<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
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	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> - <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
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		
性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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						
発症時期	西暦	<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						
手帳取得状況							
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり (等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級 <input type="checkbox"/> 4級 <input type="checkbox"/> 5級 <input type="checkbox"/> 6級)						
療育手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり						
精神障害者 保健福祉手帳 (障害者手帳)	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり (等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級)						
人工呼吸器等装着者認定基準に該当							
<input type="checkbox"/> 1. する <input type="checkbox"/> 2. しない <input type="checkbox"/> 3. 不明							

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> 確定診断 1：主要症状のいずれかから本症を疑い、原因遺伝子（CREBBP 遺伝子・EP300 遺伝子等）に変異を認める
<input type="checkbox"/> 確定診断 2：主要症状のいずれかから本症を疑い、CREBBP 遺伝子を含む 16 番染色体短腕に欠失を認める
<input type="checkbox"/> 臨床診断：Aの 4 を伴い、Aの 1～3 の症状を満たす
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 症状

1. 幅広の母指・幅広の母趾	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. コルメラの延長	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 濃い眉毛・長い睫毛	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 精神発達遅滞	<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

染色体検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 非実施
<input type="checkbox"/> 1. G 分染法 <input type="checkbox"/> 2. FISH 法（CREBBP 遺伝子を含む 16 番染色体短腕の欠失（16p 欠失）） <input type="checkbox"/> 3. マイクロアレイ染色体検査		
遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. 検査範囲内異常なし <input type="checkbox"/> 3. 検査未実施
<input type="checkbox"/> 1. CREBBP <input type="checkbox"/> 2. EP300 <input type="checkbox"/> 3. CREBBP 遺伝子を含む 16 番染色体短腕の欠失（16p 欠失）		

■ 重症度分類に関する事項

基準(A)または基準(I)または基準(U)を満たす
<input type="checkbox"/> 基準(A)：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 1 つ以上続く
<input type="checkbox"/> 基準(I)：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
<input type="checkbox"/> 基準(U)：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 1 つ以上を行っている
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない



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

■ 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

ア. 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	治療	
	結果	
転帰 (1つを選択してください)	<input type="checkbox"/> 1. 治癒 <input type="checkbox"/> 2. 寛解 <input type="checkbox"/> 3. 軽快 <input type="checkbox"/> 4. 不変 <input type="checkbox"/> 5. 再発 <input type="checkbox"/> 6. 再燃 <input type="checkbox"/> 7. 悪化 <input type="checkbox"/> 8. 死亡 <input type="checkbox"/> 9. 判定不能	
就学状況	<input type="checkbox"/> 1. 通常学級 <input type="checkbox"/> 2. 特別支援学級 <input type="checkbox"/> 3. 特別支援学校 <input type="checkbox"/> 4. 訪問教育 <input type="checkbox"/> 5. 就学前 <input type="checkbox"/> 6. その他の状況 *6を選択の場合、以下に記入	

イ. 治療その他

今後の治療方針		
該当する治療法を選択	<input type="checkbox"/> 1. 強心薬 <input type="checkbox"/> 2. 利尿薬 <input type="checkbox"/> 3. 抗不整脈薬 <input type="checkbox"/> 4. 抗血小板薬 <input type="checkbox"/> 5. 抗凝固薬 <input type="checkbox"/> 6. 末梢血管拡張薬 <input type="checkbox"/> 7. βブロッカー <input type="checkbox"/> 8. 抗てんかん薬 <input type="checkbox"/> 9. 人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 10. 気管切開術 <input type="checkbox"/> 11. 経鼻エアウェイ <input type="checkbox"/> 12. 酸素療法 <input type="checkbox"/> 13. 胃管・胃瘻 <input type="checkbox"/> 14. 中心静脈栄養 <input type="checkbox"/> 15. その他	
治療見込み期間	入院	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 から <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
	通院	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 から <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
		月 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 回

■ 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												
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
診断年月日	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。
- ・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	<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	
公費負担者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>			
認定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定			
研究同意の有無	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
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"/>			
有効期限	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	
階層区分	<input type="checkbox"/> 生活保護 <input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 上位所得 <input type="checkbox"/> その他			
軽症者登録	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
保険情報	保険者番号	<input type="text"/>	被保険者記号	<input type="text"/>
	被保険者番号	<input type="text"/>	被保険者 個人単位枝番	<input type="text"/>
	資格取得 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