

167 マルフアン症候群／ロイス・ディーツ症候群

■ 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"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/>
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

<input type="checkbox"/> 1. マルファン症候群	<input type="checkbox"/> 2. ロイス・ディーツ症候群
--------------------------------------	---

以下は診断で選択した疾病について記載する

1) マルファン症候群

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1 : 家族歴が無く、A-1 と A-2、又は A-1 と B のいずれかを満たす場合
<input type="checkbox"/> Definite 2 : 家族歴が無く、A-1 と A-3 を満たし、C を除外した場合
<input type="checkbox"/> Definite 3 : 家族歴が無く、B の遺伝子バリエントが大動脈病変と関連があることが証明されている場合には、A-2 と B を満たす場合
<input type="checkbox"/> Definite 4 : 家族歴が有り、A-1、A-2、又は A-3 のいずれかを満たす場合
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 症状・所見・家族歴

1. 大動脈基部の拡張（局長通知に記載の Z スコアにより判定）または解離（※術後症例については術前の状態に遡って判定することが可能）	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 水晶体偏位（脱臼・亜脱臼）	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 身体所見スコアが 7 ポイント以上	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
身体所見スコア	
<input type="checkbox"/> 1. 手首サイン+親指サイン (3) (<input type="checkbox"/> どちらかのみの場合 (1)) <input type="checkbox"/> 2. 鳩胸 (2) (<input type="checkbox"/> 漏斗胸あるいは胸郭非対称の場合 (1)) <input type="checkbox"/> 3. 後足部変形 (2) (<input type="checkbox"/> 扁平足のみの場合 (1)) <input type="checkbox"/> 4. 気胸 (2) <input type="checkbox"/> 5. 脊髄硬膜腔拡張 (2) <input type="checkbox"/> 6. 寛骨臼突出 (2) <input type="checkbox"/> 7. 上節/下節比の減少+指極長/身長比の増加（強度側弯のない場合）(1) <input type="checkbox"/> 8. 側弯あるいは胸腰椎後弯 (1) <input type="checkbox"/> 9. 肘関節の伸展制限 (1) <input type="checkbox"/> 10. 特徴的顔貌（長頭症、眼球陥凹、眼瞼裂斜下、頬骨低形成、下顎後退、のうち 3 つ以上）(1) <input type="checkbox"/> 11. 皮膚線条 (1) <input type="checkbox"/> 12. 近視 (<-3D) (1) <input type="checkbox"/> 13. 僧帽弁逸脱症（形式を問わない）(1)	
合計ポイント	<input style="width: 30px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 30px; height: 20px;" type="text"/> ポイント
4. マルファン症候群の Definite 1~3 により診断された家族歴を有する	<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"/> FBN1 遺伝子	

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"/> 1. ロイス・ディーツ症候群	<input type="checkbox"/> 2. 家族性大動脈瘤・解離
<input type="checkbox"/> 3. 血管型エーラス・ダンロス症候群	<input type="checkbox"/> 4. シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群

2) ロイス・ディーツ症候群

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1 : 家族歴が無く、A-1、又はA-2～A-5のうち2つ以上を認め、かつ、Bで当該遺伝子に病原性バリエントを認める場合
<input type="checkbox"/> Definite 2 : 家族歴が有り、Bの遺伝学的検査で発端者と同じ遺伝子バリエントを認める場合
<input type="checkbox"/> Definite 3 : 家族歴が有り、A-1を認め、Cを除外した場合
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 症状および所見

1. 大動脈基部の拡張（局長通知に記載のZスコアにより判定）または解離（※術後症例については術前の状態に遡って判定することが可能）	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 心血管系所見	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 大動脈瘤・解離 <input type="checkbox"/> b. 分枝動脈の瘤・解離 <input type="checkbox"/> c. 動脈の蛇行 <input type="checkbox"/> d. その他 ※その他を選択の場合、以下に記入			
その他の場合			
3. 骨格系所見	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 漏斗胸 <input type="checkbox"/> b. 鳩胸 <input type="checkbox"/> c. 側彎 <input type="checkbox"/> d. 関節過可動性 <input type="checkbox"/> e. 先天性内反足 <input type="checkbox"/> f. 頸椎不安定性 <input type="checkbox"/> g. その他 ※その他を選択の場合、以下に記入			
その他の場合			
4. 特徴的顔貌	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 眼間開離 <input type="checkbox"/> b. 二分口蓋垂 <input type="checkbox"/> c. 口蓋裂 <input type="checkbox"/> d. 頭蓋骨縫合早期癒合 <input type="checkbox"/> e. その他 ※その他を選択の場合、以下に記入			
その他の場合			

5. 皮膚所見	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 血管透見性 <input type="checkbox"/> b. 易出血性 <input type="checkbox"/> c. ヘルニア <input type="checkbox"/> d. 萎縮性癍痕 <input type="checkbox"/> e. その他 ※その他を選択の場合、以下に記入	
その他の場合	
6. ロイス・ディーツ症候群の Definitel、2 により診断された家族歴を有する	<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

遺伝子異常の有無 異常（病原性バリエント）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"/> TGFBR1 <input type="checkbox"/> TGFBR2 <input type="checkbox"/> SMAD3 <input type="checkbox"/> TGFB2 <input type="checkbox"/> TGFB3 <input type="checkbox"/> SMAD2	
家族歴がある場合：同じ遺伝子バリエントを認める	<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☑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"/> 1. マルファン症候群 <input type="checkbox"/> 2. 家族性大動脈瘤・解離 <input type="checkbox"/> 3. 血管型エーラス・ダンロス症候群 <input type="checkbox"/> 4. シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群 <input type="checkbox"/> 5. 皮膚弛緩症 <input type="checkbox"/> 6. ターナー症候群 <input type="checkbox"/> 7. 線維筋性異形成 <input type="checkbox"/> 8. 高安動脈炎	

■ 重症度分類に関する事項

<input type="checkbox"/> 小児（18歳未満）で以下の1～3のいずれかに該当する場合 <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 1. 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、降圧剤のいずれかが投与されている場合 <input type="checkbox"/> 2. 大動脈基部拡張（$Z \geq 3$）が認められる場合 <input type="checkbox"/> 3. 動脈瘤・解離・破裂を認める場合
<input type="checkbox"/> 成人で以下の1～5のいずれかに該当する場合 <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 1. 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"/> 2. 大動脈基部病変（$Z \geq 2$）が認められる場合 <input type="checkbox"/> 3. 動脈瘤・解離を認め、手術が検討されている場合 <input type="checkbox"/> 4. 大動脈解離や人工血管置換術等により、継続治療と生活制限が必要な場合 <input type="checkbox"/> 5. 骨格病変等により modified Rankin Scale (mRS) 3以上と判定される場合
<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

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）

■ 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

大動脈基部（バルサルバ洞部）径

（術後症例については術前の状態を記載。解離の場合は、解離発症前の状態がわかれば記載）

体表面積計算項目			
計測時の身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> cm	計測時の体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> kg
計測時の年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳		
計測方法			
<input type="checkbox"/> 1. 心臓超音波 <input type="checkbox"/> 2. CT <input type="checkbox"/> 3. MRI			
* 1 を選択した場合、以下を選択			
<input type="checkbox"/> inner-edge 法 <input type="checkbox"/> leading-edge 法			
* 2 または 3 を選択した場合、以下を選択			
<input type="checkbox"/> 内径 <input type="checkbox"/> 外径			
計測値			
<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> cm			

■ 体外式補助人工心臓に関する事項（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

■ 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"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 軽度介助 <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"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 軽度介助 <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"/>					
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"/>						
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			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"/>