臨 床 調 査 個 人 票

□ 新規 □ 更新

195　ヌーナン症候群

■ **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＞

☐ 確実なヌーナン症候群 1：1A と 2A～6A のうち 1 項目以上を満たす ☐ 確実なヌーナン症候群 2：1A と 2B～6B のうち 2 項目以上を満たす ☐ 確実なヌーナン症候群 3：1B と 2A～6A のうち 2 項目以上を満たす ☐ 確実なヌーナン症候群 4：1B と 2B～6B のうち 3 項目以上を満たす
☐ 確定診断されたヌーナン症候群：「確実なヌーナン症候群」の要件を満たし、PTPN11 などの RAS/MAPK シグナル伝達経路のヌーナン症候群責任遺伝子群に変異が同定された
☐ 上記に該当しない

A．主要所見

1A 顔貌：典型的な顔貌	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2A 心臓（以下の項目に 1 つでも該当する場合には該当を記入する）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 肺動脈弁狭窄　☐ 閉塞性肥大型心筋症　☐ ヌーナン症候群に特徴的な心電図所見			
3A 身長：3 パーセンタイル未満	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
4A 胸郭（以下の項目に 1 つでも該当する場合には該当を記入する）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 鳩胸　☐ 漏斗胸			
5A 家族歴：第 1 度親近者に確実なヌーナン症候群の患者あり	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
6A その他（以下の項目のうち、全てを満たす場合のみ該当を記入する）【男性のみ】	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 精神遅滞　☐ 停留精巣　☐ リンパ管形成異常			

B．副次的所見

1B 顔貌：本症候群を示唆する顔貌	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2B 心臓：A. 主要所見 2A 以外の心疾患	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
	具体的な心疾患		
3B 身長：10 パーセンタイル未満	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
4B 胸郭：広い胸郭	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

5B 家族歴：第 1 度親近者にヌーナン症候群が疑われる患者あり	☐ 1. 該当　☐ 2. 非該当　☐ 3. 不明
6B その他（以下の項目に 1 つでも該当する場合には該当を記入する）【男性のみ】	☐ 1. 該当　☐ 2. 非該当　☐ 3. 不明
☐ 精神遅滞　☐ 停留精巣　☐ リンパ管形成異常	

C．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
☐ PTPN11 などの RAS/MAPK シグナル伝達経路のヌーナン症候群責任遺伝子群	

■　重症度分類に関する事項

☐ 小児（18 歳未満）で治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合

☐ 成人で先天性心疾患があり、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

☐ いずれにも該当しない

NYHA 分類

☐ 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
☐ 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
☐ 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
☐ 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

■　症状の概要、経過、特記すべき事項など　＊500 文字以内

■ 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		