

276 軟骨無形成症

■ 行政記載欄

受給者番号	<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"/>							
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. 近位肢節により強い四肢短縮型の著しい低身長 (-3SD以下の低身長、指極/身長<0.96の四肢短縮)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 特徴的な顔貌 (頭蓋が相対的に大きい、前額部の突出、 鼻根部の陥凹、顔面正中部の低形成、下顎が相対的に突出) : 頭囲>+1SD	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 三尖手 (手指を広げた時に中指と環指の間が広がる指)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見 (各所見で1つ以上の項目があれば「あり」とする。) *小数点も1文字として記入する

単純X線検査	
1. 四肢 (正面) の所見	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	<input type="checkbox"/> 管状骨は太く短い
	<input type="checkbox"/> 長管骨の骨幹端は幅が広く不整で盃状変形 (カップング)
	<input type="checkbox"/> 大腿骨頸部の短縮
	<input type="checkbox"/> 大腿骨近位部の帯状透亮像
	<input type="checkbox"/> 大腿骨遠位骨端は特徴的な逆V字型
	<input type="checkbox"/> 腓骨が脛骨より長い (腓骨長/脛骨長>1.1)

2. 脊椎（正面、側面）の所見	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	<input type="checkbox"/> 腰椎椎弓根間距離の狭小化（椎弓根間距離 L4/L1 < 1.0） <input type="checkbox"/> 腰椎椎体後方の陥凹
3. 骨盤（正面）の所見	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	<input type="checkbox"/> 坐骨切痕の狭小化 <input type="checkbox"/> 腸骨翼は低形成で方形あるいは円形 <input type="checkbox"/> 臼蓋は水平 <input type="checkbox"/> 小骨盤腔はシャンパングラス様
4. 頭部（正面、側面）の所見	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	<input type="checkbox"/> 頭蓋底の短縮 <input type="checkbox"/> 顔面骨低形成
5. 手（正面）の所見	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	<input type="checkbox"/> 三尖手 <input type="checkbox"/> 管状骨は太く短い

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"/> 軟骨低形成症 <input type="checkbox"/> 変容性骨異形成症 <input type="checkbox"/> 偽性軟骨無形成症 <input type="checkbox"/> その他の骨系統疾患 *その他の骨系統疾患を選択の場合、以下に記入	
具体的な内容	

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"/> 線維芽細胞増殖因子受容体 3 型 (FGFR3) 遺伝子の G380R 変異	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1 : Aのうち3項目+Bのうち5項目すべてを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外
<input type="checkbox"/> Definite 2 : Probable、PossibleのうちDを満たす
<input type="checkbox"/> Probable : Aのうち2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
<input type="checkbox"/> Possible : Aのうち2項目以上+Bのうち2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外
<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

--

■ 臨床所見

調査票記入時の身長と指極 (アームスパン)				
身長	<table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 30%; text-align: center;"> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> cm </td> <td style="width: 30%; text-align: center;">指極</td> <td style="width: 30%; text-align: center;"> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> cm </td> </tr> </table>	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> cm	指極	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> cm
<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> cm	指極	<input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px;" type="text"/> cm		
脊柱管狭窄症の症状 (間歇性跛行)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
成長ホルモン投与の既往と投与期間	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	投与期間 西暦 <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> 年 <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> 月から <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> 年 <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> 月			
脚延長手術の既往と内容・時期	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	内容			
	時期 西暦 <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> 年 <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> 月			
水頭症治療歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
大後頭孔狭窄に対する治療歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	内容			
	時期 西暦 <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> 年 <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/> 月			
難聴の有無と種類	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	種類 <input type="checkbox"/> 感音性 <input type="checkbox"/> 伝音性 <input type="checkbox"/> 混合性			

膝変形	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	内容		
	症状		
(女性では) 妊娠・出産歴と分娩形式	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> 妊娠歴 <input type="checkbox"/> 出産歴		
	分娩形式		

■ 重症度分類に関する事項

1. 脊柱管狭窄症を認め、modified Rankin Scale (mRS) が3以上	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 呼吸評価スケールが3以上	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

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)

呼吸

<input type="checkbox"/> 0. 症候なし <input type="checkbox"/> 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない <input type="checkbox"/> 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある <input type="checkbox"/> 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる <input type="checkbox"/> 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 <input type="checkbox"/> 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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"/>											
医療機関所在地												
電話番号	<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。