

310-2 先天異常症候群

(9q34 欠失症候群)

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号								
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 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	☐ 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							
発症年月	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

■ 診断基準に関する事項

A. 主症状

1. 小頭症または短頭症を伴う重度の知的障害 (特に言語発達の遅れ)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 成長障害	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
診断のための参考所見	
3. 乳幼児期、体重増加不良や発育不良がみられる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 乳幼児期から発達遅滞や痙攣がみられる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
5. 骨格異常	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
6. 特徴的顔貌	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 広い前額 ☐ 合眉毛症 ☐ アーチ型眉毛 ☐ 眼裂斜上 ☐ 厚い耳介 ☐ 短鼻 ☐ 舌突出 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
7. 家族が罹患するなど、先天異常症候群を疑う 家族歴がある	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

8. 知的障害	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 中等度 ☐ 重度 ☐ 言語能力の獲得困難	
9. 中枢神経症状	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 強直間代痙攣 ☐ 欠伸発作 ☐ 複雑部分発作 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
10. 先天性心疾患	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 心室中隔欠損症 ☐ 心房中核欠損症 ☐ ファロー四徴症 ☐ 大動脈縮窄症 ☐ 肺動脈狭窄症 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
11. 甲状腺機能低下症	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できる疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 感染症	☐ 悪性腫瘍

C. 遺伝学的検査

染色体検査および遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
☐ 1. 9 番染色体 q34 に欠失を認める	☐ 2. EHT1 遺伝子異常を認める

<診断のカテゴリー>

☐ Definite 1 : A の 1 および 2 に該当 + C の 1 を認め、B の疾病が全て除外されている
☐ Definite 2 : A の 1 および 2 に該当 + C の 2 を認め、B の疾病が全て除外されている
☐ 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 *250 文字以内かつ 7 行以内

--

■ 発症と経過

難治性てんかんの場合：薬物療法を行うが、発作が 1 年以上抑制されず日常生活に支障をきたす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
--	---

■ 治療その他

乳児期や小児期			
☐ 先天性心疾患に対する外科的治療 ☐ 呼吸器症状や重度知的障害に伴う中枢性呼吸不全に対する気管切開、人工呼吸器使用 ☐ 重篤な知的障害により摂食障害を伴う場合、非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)の実施			
成人期以降			
☐ 呼吸器疾患の対症療法 ☐ 摂食等の支援 ☐ 難治性てんかんに対する薬物療法 ☐ 先天性心疾患に対する薬物療法、ときに外科的治療			
難治性てんかんに対する主な抗てんかん薬			
薬剤名	☐ PHT ☐ PB/PRM ☐ CBZ ☐ VPA ☐ ZNS ☐ TPM ☐ LTG ☐ LEV ☐ GBP ☐ CLB ☐ DZP ☐ ESM ☐ STP ☐ RFN ☐ ACTH ☐ その他の薬剤 *その他の薬剤を選択の場合、以下に記入		
薬物療法開始時期 (使用期間)	西暦	年 月	使用期間 か月

■ 重症度分類に関する事項

以下の 1)～4) のいずれかを満たす場合を対象とする	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
-----------------------------	--------------------------------	---------------------------------

1)modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸

modified Rankin Scale (mRS)

☐ 0. まったく症候がない ☐ 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） ☐ 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） ☐ 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） ☐ 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） ☐ 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）

食事・栄養

☐ 0. 症候なし ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している
--

呼吸

☐ 0. 症候なし ☐ 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 ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある ☐ 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 ☐ 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 ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

2)難治性てんかん

主な抗てんかん薬 2～3 種類以上の多剤併用で、かつ十分量で、 2 年以上治療しても、発作が 1 年以上抑制されず 日常生活に支障をきたす状態（日本神経学会による）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
--	---

3) NYHA 分類

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		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 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	

4) CKD 重症度分類ヒートマップ

CKD 重症度分類ヒートマップ	☐ 緑 ☐ 黄 ☐ オレンジ ☐ 赤
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	☐ G1 (正常または高値 : ≥ 90) ☐ G2 (正常または軽度低下 : 60~89) ☐ G3a (軽度~中等度低下 : 45~59) ☐ G3b (中等度~高度低下 : 30~44) ☐ G4 (高度低下 : 15~29) ☐ G5 (末期腎不全 (ESKD) : < 15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量 (g/日) あるいは 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	☐ A1 (正常 0.15 未満) ☐ A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) ☐ A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

■ 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 ☐ 部分介助	☐ 軽度介助 ☐ 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 ☐ 部分介助	☐ 軽度介助 ☐ 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	印 ※自筆または押印のこと											
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。