

333 ハッチンソン・ギルフォード症候群

■ 行政記載欄

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"/>	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"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <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. 大症状 (いずれの時期でもよい)

1. 出生後の重度の成長障害 (生後6か月以降の身長と体重が-3SD以下)		<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
		最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
2. 白髪または脱毛、小顎、老化顔貌、突出した眼の4症候中3症候以上		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
白髪または脱毛	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
小顎	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
老化顔貌	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
突出した眼	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
3. 頭皮静脈の怒張、皮下脂肪の減少、強皮症様変化の3症候中2症候以上		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
頭皮静脈の怒張	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
皮下脂肪の減少	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
強皮症様変化	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	最初に確認した年齢 <input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月

4. 四肢関節拘縮と可動域制限	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	最初に確認 した年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月

B. 小症状

1. 胎児期には成長障害を認めない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
2. 精神発達遅滞を認めない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 非実施
LMNA 遺伝子に G608G (コドン 608 [GGC] > [GGT]) 変異を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : Aのうち1つ以上+Cを認める <input type="checkbox"/> Probable: Aの4項目+Bの2項目を認める <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

--

■ 合併症

1. 脳梗塞	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間 (自)	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月

1. 脳梗塞	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
2. 冠動脈疾患	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
3. 心臓弁膜症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月

4. 高血圧	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
5. 耐糖能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月

6. 性腺機能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
7. 悪性腫瘍	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月

8. その他	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
	診断名	
	発症年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> <input type="text"/> か月
	治療の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	治療法	
	治療効果	<input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	実施期間（自）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	実施期間（至）	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月

■ 重症度分類に関する事項（直近6か月間の最重症時の状態）

<input type="checkbox"/> 1. 心症状があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類で II 度以上に該当
<input type="checkbox"/> 2. modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養 (N)、呼吸 (R) のそれぞれの評価スケールを用いて いずれかが3以上
<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)

- 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 (N)

- 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 (R)

- 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

■ 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	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。