

236 偽性副甲状腺機能低下症

■ 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. 症状

1. 口周囲や手足などのしびれ、錯感覚	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. テタニー	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
3. 全身痙攣	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
4. 異所性皮下骨化	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
5. 短指趾症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
6. 知能障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 低カルシウム血症かつ正または高リン血症	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. eGFR 30 mL/分/1.73m ² 以上	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. Intact PTH 30 pg/mL 以上	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ ビタミンD 欠乏症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
☐ GNAS 遺伝子の変異	☐ GNAS 遺伝子の転写調節領域の DNA メチル化異常

<診断のカテゴリー>

☐ Definite : A. 症状の 1～3 のうち 1 項目以上 + B. 検査所見の全てを満たし C. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を除外し、D. 遺伝学的検査のいずれかを満たすもの
☐ Probable : A. 症状の 1～3 のうち 1 項目以上 + B. 検査所見の全てを満たし C. 鑑別診断の鑑別すべき疾患を除外したもの
☐ Possible : A. 症状の 1～3 のうち 1 項目以上 + B. 検査所見の全てを満たすもの
☐ 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

--

■ 検査所見

測定日	西暦 年 月 日			
測定日の状況	☐ 1. 治療中 ☐ 2. 治療中ではない			
血清アルブミン	g/dL	血清カルシウム	mg/dL	
血清リン	mg/dL	血清マグネシウム	mg/dL	
血清クレアチニン	mg/dL			
☐ intact PTH または ☐ whole PTH		pg/mL		
尿中 カルシウム濃度	mg/dL	☐ 1. 蓄尿での検査 ☐ 2. 随時尿での検査		

尿中リン濃度	mg/dL	☐ 1. 蓄尿での検査 ☐ 2. 随時尿での検査	
尿中 マグネシウム濃度	mg/dL	☐ 1. 蓄尿での検査 ☐ 2. 随時尿での検査	
尿中 クレアチニン濃度	mg/dL	☐ 1. 蓄尿での検査 ☐ 2. 随時尿での検査	
Ellsworth-Howard 試験の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	尿サイクリック AMP 増加	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	尿リン排泄増加	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
血清 TSH	μU/mL		
遊離サイロキシン (Free T4)	ng/dL		
身長	cm	体重	kg

■ 治療その他

治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	治療内容	

■ 重症度分類に関する事項

☐ 軽 症 特に治療を必要としないもの
☐ 中等症 PTH 抵抗性による低カルシウム血症に対して薬物療法を必要とするもの
☐ 重 症 PTH 抵抗性による低カルシウム血症に対して薬物療法を必要とすることに加え、 異所性皮下骨化、短指趾症、知能障害により日常生活に制約があるもの

■ 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											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。