

184 アントレー・ビクスラー症候群

■ 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. 症状

1. 頭蓋	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	☐ 頭蓋縫合早期癒合 ☐ 水頭症 ☐ 小脳扁桃下垂 *頭蓋縫合早期癒合の場合、以下より選択		
	部位	☐ 両側冠状縫合 ☐ 右冠状縫合 ☐ 左冠状縫合 ☐ 矢状縫合 ☐ 右人字縫合 ☐ 左人字縫合 ☐ 右鱗状縫合 ☐ 左鱗状縫合 ☐ 前頭縫合	
2. 顔面	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	☐ 西洋梨様と表現される鼻 ☐ 耳介奇形 ☐ 外耳道閉鎖 ☐ 上顎低形成 ☐ 後鼻孔狭窄		
3. 四肢	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	☐ クモ状指 ☐ 上腕骨・橈骨の骨性癒合 ☐ 多発関節拘縮		
	橈尺骨癒合ありの場合	☐ 顔に手が届く ☐ 顔に手が届かない	

4. 腎・泌尿器生殖器	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
	☐ 先天性副腎皮質過形成		☐ 外性器の男性化（女児）	
	☐ 外性器の発育不全（男児）		☐ 女児の卵巣機能不全	
	*先天性副腎皮質過形成を選択の場合、以下に記入			
	ありの場合 症状			
	*女児の卵巣機能不全を選択の場合、以下に記入			
5. 精神運動発達遅滞	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
	☐ 軽度 ☐ 中等度 ☐ 重度 ☐ 最重度			
	IQ			DQ
6. 新生児 マスキング	☐ 1. 陽性 *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし			
7. 妊娠中の母体男性化	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	症状			
8. 骨密度、あるいは 骨粗鬆症／病的骨折	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	症状			

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 画像検査所見	単純頭部 X 線写真、CT、MRI、脳血流シンチグラフィー、頭部 X 線規格写真、オルソパントモ写真などで以下を認める		
	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	☐ 頭蓋内圧亢進	☐ 頭蓋縫合早期癒合	☐ 顔面骨の低形成

2. 眼科的所見	視力検査、眼球突出度、両眼視機能、眼底検査などで以下を認める
	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	☐ 頭蓋内圧亢進症状 ☐ 斜視 ☐ 眼球突出
	*斜視の場合、以下より選択
	☐ 外斜視 ☐ 内斜視 ☐ 上下斜視 ☐ V 型 ☐ A 型 ☐ なし ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入
	*眼球突出の場合、以下より選択
	☐ 閉瞼不全 ☐ 亜脱臼 ☐ 角膜障害 ☐ 睫毛内反 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入
3. 耳鼻科的所見	単純頭部 X 線写真、CT、ポリソムノグラフィーなどで a. を認める。または聴力検査、CT、鼓膜所見など b. ～d. のいずれかを認める
	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	☐ a. 上気道閉塞 ☐ 気管切開後管理中 ☐ 在宅補助呼吸療法 ☐ 在宅酸素療法 ☐ 下咽頭チューブにて管理中 ☐ b. 滲出性中耳炎 ☐ c. 外耳道狭窄／閉鎖 ☐ d. 伝音性難聴
4. 血液検査所見	17 α 水酸化酵素/7、20-lyase および 21 水酸化酵素の複合的機能低下を認める
	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
5. 尿検査所見	尿中ステロイドホルモンの異常を認める
	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
☐ 1. POR (Cytochrome P450 oxidoreductase) の異常 ☐ 2. FGFR2 異常 ☐ 3. その他の変異	

D. 治療の内容

頭蓋	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	☐ 頭蓋形成術 ☐ V-P シャント術 ☐ 頸椎固定術 ☐ その他の治療 ＊その他の治療を選択の場合、以下に記入	
顔面	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	☐ 顎顔面形成術 ☐ 歯科矯正治療 ☐ 中耳炎に対する手術 ☐ その他の治療 ＊その他の治療を選択の場合、以下に記入	
頸部	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	☐ 気管形成術 ☐ その他の治療 ＊その他の治療を選択の場合、以下に記入	
四肢	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	☐ 合指症手術 ☐ 合趾症手術 ☐ その他の治療 ＊その他の治療を選択の場合、以下に記入	
小脳扁桃下垂	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	手術名	
その他の治療	☐ 1. 実施 ＊1 を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. 未実施	
ステロイド 補充療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	投薬内容	

<診断のカテゴリー>

Definite : C. 遺伝学的検査にて 1. または 2. の遺伝子変異を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
---	--------------------------------	---------------------------------

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

■ 重症度分類に関する事項

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

視覚

良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
---------------------	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

聴覚

高度難聴以上	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 0. 25dBHL 未満（正常） ☐ 1. 25dBHL 以上 40dBHL 未満（軽度難聴）			
☐ 2. 40dBHL 以上 70dBHL 未満（中等度難聴） ☐ 3. 70dBHL 以上 90dBHL 未満（高度難聴）			
☐ 4. 90dBHL 以上（重度難聴）			
※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳（良聴耳）の値で判断			

■ 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

- ・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。