

239-1 ビタミンD依存性くる病／骨軟化症1型

(ビタミンD依存症1型)

■ 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. 臨床所見

1. 低カルシウム血症 (参考) 血清カルシウム補正值 (8.4mg/dL 以下)、 イオン化カルシウム (2.1mmol/L 以下)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 低リン血症 (参考) 1 歳未満 (4.5mg/dL 以下)、 1 歳から小児期 (4.0mg/dL 以下)、 思春期以降成人 (3.5mg/dL 以下)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 血中 PTH 高値	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 血中 ALP 高値 (参考) 血清 ALP 1 歳未満 (1200IU/L 以上)、 1 歳から小児期 (1000IU/L 以上)、 思春期の成長加速期 (1200IU/L 以上)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
5. 血中 1,25(OH) ₂ D 低値	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
6. 血中 25OHD 値正常 (参考) およそ 20~80ng/mL	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
7. 骨 X 線像でくる病／骨軟化症の存在	☐ 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	☐ ビタミンD抵抗性くる病（低リン血症性くる病）		
☐ 低ホスファターゼ症	☐ 骨幹端骨異形成症	☐ ブラウント病	
☐ 副甲状腺機能低下症	☐ 偽性副甲状腺機能低下症		

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施	☐ 3. 不明
☐ 25 水酸化ビタミンD-1 α 水酸化酵素			

<診断のカテゴリー>

☐ Definite 1 : B. 鑑別診断における疾病が除外でき、A. 臨床所見のすべての項目を満たす
☐ Definite 2 : B. 鑑別診断における疾病が除外でき、A. 臨床所見のうち2つの項目を満たし、 25 水酸化ビタミンD-1 α 水酸化酵素遺伝子異常があるもの
☐ Possible : B. 鑑別診断における疾病が除外でき、A. 臨床所見のうち、6つの項目を満たす
☐ 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 *小数点も1文字として記入する

血中濃度測定			
測定日	西暦 年 月 日		
測定日の状況	☐ 治療中 ☐ 治療中ではない		
血中アルブミン	g/dL	血中カルシウム	mg/dL
血中リン	mg/dL	血中 クレアチニン	mg/dL
☐ ALP または ☐ 骨型 ALP		IU/L	

1, 25 (OH) ₂ D		pg/mL	
☐ Intact PTH または ☐ whole PTH		pg/mL	
随時尿の尿中濃度測定			
尿測定日	西暦 年 月 日		
尿測定日の状況	☐ 治療中 ☐ 治療中ではない		
尿中カルシウム濃度	mg/dL	尿中リン濃度	mg/dL
尿中クレアチニン濃度	mg/dL		
身長	cm	体重	kg

■ 治療その他（更新）

治療	☐ 1. 実施 *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明	
	治療の内容	

■ 重症度分類に関する事項

☐ 軽 症	生化学異常を認めるものの、骨変形や成長障害、筋力低下などを認めず、日常生活に支障がない
☐ 中等症	骨変形や成長障害（-2.5SD から-2SD の間）、筋力低下（歩行困難）、骨痛（鎮痛剤の使用）、低カルシウム血症による筋肉攣縮や全身けいれんなどにより、日常生活に支障がある
☐ 重 症	骨変形（四肢の機能障害を伴う）や成長障害（-2.5SD 以下）、筋力低下（立ち上がれない）、骨痛（運動制限）、低カルシウム血症による筋肉攣縮や全身けいれんなどにより、日常生活に著しい支障がある

■ 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

- ・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ます。）
- ・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。