

034-1 神経線維腫症（1型）

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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	
発症時期	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	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : A. 遺伝学的診断基準、またはB. 臨床的診断基準 の 7 項目中 2 項目以上を満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
--	--------------------------------	---------------------------------

A. 遺伝学的診断基準

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ NF1			

B. 臨床的診断基準

1) 6 個以上のカフェ・オ・レ斑	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2) 2 個以上の神経線維腫またはびまん性（叢状）神経線 維腫 認められた神経線維腫に☑を記入する	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
*1 を選択の場合、以下に☑を記入する。			
☐ a. 2 個以上の神経線維腫 ☐ b. びまん性（叢状）神経線維腫			
3) 腋窩あるいは鼠径部の雀卵斑様色素斑 (freckling)	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4) 視神経膠腫 (optic pathway glioma)	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5) 2 個以上の虹彩小結節 (Lisch nodule)	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
6) 特徴的な骨病変の存在 認められた骨病変に☑を記入する	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
*1 を選択の場合、以下に☑を記入する。			
☐ a. 脊柱・胸郭の変形 ☐ b. 四肢骨の変形 ☐ c. 頭蓋骨・顔面骨の骨欠損			
7) 家系内（第一度近親者）に同症	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

重症度分類 (DNB 分類)	
☐	1. Stage 1 : D1 であって、N0 かつ B0 であるもの
☐	2. Stage 2 : D1 または D2 であって N2 および B2 を含まないもの
☐	3. Stage 3 : D3 であって N0 かつ B0 であるもの
☐	4. Stage 4 : D3 であって N1 または B1 のいずれかを含むもの
☐	5. Stage 5 : D4、N2、B2 のいずれかを含むもの

皮膚病変	☐ D1 : 色素斑と少数の神経線維腫が存在する ☐ D2 : 色素斑と比較的多数の神経線維腫が存在する ☐ D3 : 顔面を含めて極めて多数の神経線維腫が存在する (1cm 程度以上のものが概ね 1000 個以上、体の一部から全体数を推定して評価してもよい) ☐ D4 : びまん性神経線維腫などによる機能障害や著しい身体的苦痛または悪性末梢神経鞘腫瘍の併発あり
神経症状	☐ N0 : 神経症状なし ☐ N1 : 麻痺、痛み等の神経症状や神経系に異常所見がある ☐ N2 : 高度あるいは進行性の神経症状や異常所見あり
骨病変	☐ B0 : 骨病変なし ☐ B1 : 軽度ないし中等度の骨病変 (手術治療を必要としない脊柱または四肢骨変形) ☐ B2 : 高度の骨病変あり [dystrophic type ないし手術治療を要する難治性の脊柱変形 (側弯あるいは後弯)、四肢骨の高度の変形・偽関節・病的骨折、頭蓋骨欠損または顔面骨欠損]

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

--

■ その他の事項

発症と経過

経過の状態	☐ 1. 治癒 ☐ 2. 軽快 ☐ 3. 不変 ☐ 4. 徐々に悪化 ☐ 5. 急速に悪化 ☐ 6. その他			
後遺症	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	後遺症の内容			

参考所見（新規）

以下の所見が認められる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 1. 大型の褐色斑 ☐ 2. 有毛性褐青色斑 ☐ 3. 若年性黄色肉芽腫 ☐ 4. 貧血母斑 ☐ 5. 脳脊髄腫瘍 ☐ 6. Unidentified bright object (UBO) ☐ 7. 消化管間質腫瘍 (Gastrointestinal stromal tumors : GIST) ☐ 8. 褐色細胞腫 ☐ 9. 悪性末梢神経鞘腫瘍 ☐ 10. 限局性学習症 ☐ 11. 注意欠如多動症 ☐ 12. 自閉スペクトラム症	

理学所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
収縮期血圧	mmHg	拡張期血圧	mmHg

■ 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												
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。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		