

219 ギャロウェイ・モフト症候群

■ 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>

A. 主症状 2 項目を両方満たし、かつ B. 副症状 1 項目以上を有し、さらに C. 鑑別疾患を除外したもの	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
--	--

A. 主症状

1. 中枢神経症状	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	☐ 難治性てんかん ☐ 精神運動発達遅滞
2. 腎障害（糸球体硬化症）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 副症状

1. 外表奇形	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	☐ 顔面形成異常 ☐ 四肢奇形
	*顔面形成異常の場合、以下より選択
	☐ 前額狭小化 ☐ 大きくて柔らかい耳 ☐ 耳介低位
	☐ 小下顎 ☐ 高口蓋 ☐ 眼間開離
	*四肢奇形の場合、以下より選択
	☐ くも状指 ☐ 屈指
2. 筋症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	☐ 筋症状 ☐ 食道裂孔ヘルニア
	*筋症状の場合、以下より選択
	☐ 四肢緊張低下 ☐ 内斜視

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
☐ 先天性糖鎖異常 ☐ ミトコンドリア呼吸鎖異常 ☐ ペルオキシソーム脂質代謝異常	
☐ アミノ酸代謝異常 ☐ 糖代謝異常 ☐ 感染症（TORCH）	
*糖代謝異常の場合、以下より選択	
☐ 糖原病 ☐ ガラクトース血症	

■ 重症度分類に関する事項

1) 臓器区分（腎臓）

CKD 重症度分類ヒートマップ

CKD 重症度分類ヒートマップ	☐ 緑 ☐ 黄 ☐ オレンジ ☐ 赤
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	☐ G1 (正常または高値: ≥90) ☐ G2 (正常または軽度低下: 60~89) ☐ G3a (軽度~中等度低下: 45~59) ☐ G3b (中等度~高度低下: 30~44) ☐ G4 (高度低下: 15~29) ☐ G5 (末期腎不全 (ESKD): <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量 (g/日) あるいは 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	☐ A1 (正常 0.15 未満) ☐ A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) ☐ A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

2) 臓器区分（脳皮質形成異常に伴う中枢神経障害）

① 難治性てんかん

主な抗てんかん薬2~3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、 かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上 抑制されず日常生活に支障をきたす状態 （日本神経学会による定義）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
---	---

② 精神運動発達遅滞、神経症状

☐ 軽度障害（目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害） ☐ 中程度障害（目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害） ☐ 高度障害（目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態） ☐ 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 *500 文字以内

--

■ 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		