

279 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）

■ 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. を満たし、C. 鑑別疾患を除外した上で、Bの1. で病変の存在の確認と質的診断ができる。
- ☐ A. を満たし、C. 鑑別疾患を除外した上で、Bの1. で病変の存在を確認でき、2. または3. で質的診断ができる。
- ☐ いずれにも該当しない

A. 脈管奇形（血管奇形およびリンパ管奇形）診断基準

軟部・体表などの血管あるいはリンパ管の異常な拡張・吻合・集簇など、構造の異常から成る病変で、理学的所見、画像診断あるいは病理組織にてこれを認めるもの	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 静脈奇形（海綿状血管腫） ☐ 動静脈奇形 ☐ リンパ管奇形（リンパ管腫） ☐ リンパ管腫症・ゴーハム病 ☐ 毛細血管奇形（単純性血管腫・ポートワイン母斑） ☐ 混合型脈管奇形（混合型血管奇形）	

B. 細分類 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）診断基準

1. 画像検査所見	
頸部・口腔・咽頭の3つの領域にわたってびまん性かつ連続性に、拡張または集簇した分葉状、海綿状あるいは静脈瘤状の静脈性血管腔を有する病変を認める。内部に緩徐な血流がみられるが、血栓や石灰化を伴うことがある。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 病変が患者の手掌大以上の大きさである（※手掌大とは患者本人の指先から手関節までの手掌の面積をさす） ☐ 静脈性病変であることが確認できる	
検査方法	☐ 超音波 ☐ MRI ☐ 血管造影（直接穿刺造影あるいは静脈造影） ☐ CT
2. 理学的所見	
腫瘍状あるいは静脈瘤状であり、表在性病変であれば青色の色調である。圧迫にて虚脱する。病変部の下垂にて膨満し、拳上により虚脱する。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 病理所見	
拡張した血管の集簇がみられ、血管の壁には弾性線維が認められる。平滑筋が存在するが壁の一部で確認できないことも多い。成熟した血管内皮が内側を覆う。	☐ 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
1. 血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患	☐ 乳児血管腫（イチゴ状血管腫） ☐ 血管肉腫
2. 明らかな後天性病変	☐ 一次性静脈瘤 ☐ 二次性リンパ浮腫 ☐ 外傷性・医原性動静脈瘻 ☐ 動脈瘤

■ 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

聴覚

- | | |
|--|---|
| ☐ 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



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
---------------------	---

出血、感染

出血
☐ 0. 症候なし ☐ 1. ときおり出血するが日常の務めや活動は行える ☐ 2. しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える ☐ 3. 出血の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療により出血予防・止血が得られるもの ☐ 4. 致死的な出血のリスクをもつもの、または、慢性出血性貧血のため月一回程度の輸血を定期的に必要とするもの ☐ 5. 致死的な出血のリスクが非常に高いもの
感染
☐ 0. 症候なし ☐ 1. ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える ☐ 2. しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える ☐ 3. 感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの ☐ 4. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクをもつもの ☐ 5. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクが非常に高いもの

■ 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

ア. 臨床所見 *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			
疾患部位（複数選択可）																
【頭頸部表在】																
頭部	☐	R	☐	L	上下口唇				☐	R	☐	L				
前額部	☐	R	☐	L	下顎後窩				☐	R	☐	L				
眉部・上眼瞼	☐	R	☐	L	顎下部（前頸三角上部）				☐	R	☐	L				
鼻部	☐	あり			前頸部（前頸三角下部）				☐	R	☐	L				
頬部	☐	R	☐	L	側頸部				☐	R	☐	L				
耳下腺部	☐	R	☐	L	後頸部（後頸下三角）				☐	R	☐	L				
耳介	☐	R	☐	L	鎖骨上窩				☐	R	☐	L				
【頭頸部深部】																
眼窩内	☐	R	☐	L	口腔内頬粘膜下				☐	R	☐	L				
舌内	☐	あり			喉頭蓋・披裂部・声帯				☐	あり						
咽頭後壁	☐	R	☐	L	頸部気管内				☐	あり						
頭蓋内	☐	R	☐	L												
その他の疾患部位（複数選択可）								☐	1. あり		☐	2. なし		☐	3. 不明	
☐ 腋窩 ☐ 縦隔 ☐ 胸部（表在） ☐ 上肢 ☐ 腹腔内・後腹膜 ☐ 腹部（表在） ☐ 背部（表在） ☐ 鼠径部 ☐ 臀部 ☐ 下肢 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入																

大きさ（長径）（多数の場合最大の病変）cm と手掌の何倍か、の 2 つの方法で教えてください	
☐ 30cm 以上 ☐ 20cm 以上 30cm 未満 ☐ 15cm 以上 20cm 未満 ☐ 10cm 以上 15cm 未満 ☐ 5cm 以上 10cm 未満 ☐ 5cm 未満 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
☐ 手掌の 5 倍以上 ☐ 3 倍以上 5 倍未満 ☐ 2 倍以上 3 倍未満 ☐ 2 倍未満 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
受診時および既往症状（複数選択可）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ 痛み ☐ 腫れ ☐ 潰瘍 ☐ リンパ漏 ☐ 感染 ☐ 出血 ☐ 整容障害 ☐ 機能的障害 ☐ a. 知覚 ☐ b. 運動 ☐ c. 視覚 ☐ d. 聴覚 ☐ e. 平衡 ☐ f. 音声機能 ☐ g. 心臓機能 ☐ h. 神経または精神障害 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
病変の外観（最終診察時（現在）の状況。体幹は肌着着用状態で）	
☐ 非常に目立つ ☐ すぐにわかる ☐ よく見るとわかる ☐ わからない	
外科的切除の可能性（病変が残存している場合）	
☐ 切除による改善の余地あり（合併症リスク小） ☐ 切除による改善の余地あり（合併症リスク大） ☐ 切除は不可能ではないが、合併症を考慮すると選択しにくい ☐ 切除による改善が見込めない	

イ. 治療その他

当該施設での治療歴（治療回数）（複数選択可）		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
☐ 外科手術	回	☐ 硬化療法	回
☐ 塞栓術	回	☐ レーザー治療	回

☐ 薬物療法 薬剤名 ☐ 自由記載 [複数可] *50 文字以内かつ 3 行以内			
☐ 放射線治療			
☐ その他	治療名		回
有効であった治療 (自由記載 [複数可]) *50 文字以内かつ 3 行以内	☐ 1. あり *1 を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
転帰※ (腫瘍体積と症状の両者を記入する)			
腫瘍の体積	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に縮小 ☐ 軽度縮小 ☐ 不変 ☐ 増大 ☐ 判断できない ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入		
主な症状 1	内容		
	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に改善 ☐ 軽度改善 ☐ 不変 ☐ 悪化 ☐ 判断できない ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入		
主な症状 2	内容		
	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に改善 ☐ 軽度改善 ☐ 不変 ☐ 悪化 ☐ 判断できない ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入		

※転帰については治療歴があれば当該施設での治療開始前と比較し、無治療の場合は初診時と比較する。

以下の記載を参考にして判定する。

転帰（腫瘍の体積）	
治癒・消失	（腫瘍のほぼ消失）
著明に縮小	（腫瘍体積の縮小率が 50%以上）
軽度縮小	（腫瘍体積の縮小率が 50%未満）
不変	（腫瘍体積の縮小率がほぼ 0%）
増大	（腫瘍体積の明らかな増大）
転帰（症状）〔症状の改善率は可能であれば VAS（visual analog scale）、NRS（numerical rating scale）や重症度などを参考にする〕	
治癒・消失	（症状のほぼ消失）
著明に改善	（症状の改善率が 50%以上）
軽度改善	（症状の改善率が 50%未満）
不変	（症状の改善率がほぼ 0%）
悪化	（症状の明らかな悪化）

■ 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		