

83 母斑症 (基底細胞母斑症候群) 臨床調査個人票 (1.新規)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生 年 月 日	年 月 日生 (満 歳)		
氏 名								
住 所	郵便番号		電話 ()		出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県		
発 病 年 月	年 月 (満 歳)		初診年月日	年 月 日		保 険 種 別	1.協 2.組 3.船 4.共 5.国 6.後	
身体障害者 手 帳	1.あり (等級____級) 2.なし		介 護 認 定	1.要介護 (要介護度____) 2.要支援 3.なし				
生 活 状 況	社会活動 (1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 (____)) 日常生活 (1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)							
家 族 歴	1.あり 2.なし 3.不明		受 診 状 況 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院 (____/月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他 ()				

該当の□にレ印を記入してください。_____部には具体的に記述してください。

1 発症と経過

2 主要臨床症状

基底細胞癌 (2つ以上、または20歳未満)	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
角化嚢胞性菌原性腫瘍 (組織学的に証明)	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
手掌または足底小陥凹 (3つ以上)	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
大脳鎌石灰化	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
肋骨奇形	二分肋骨 <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
	癒合肋骨 <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
	著明な扁平肋骨 <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
家族歴 (1親等以内)	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし

3 副臨床症状

大頭症 (身長を補正したもの)	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
先天奇形	口蓋裂あるいは口唇裂 <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
	前額突出 <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
	粗野顔貌 <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
	中程度から重度の眼間乖離 <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
その他の骨奇形	Sprengel 変形 <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
	胸郭変形 <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
	著明な合指症 <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
放射線学的異常	トルコ鞍の骨性架橋 <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
	椎骨変形 (片椎体、癒合/延長椎体) <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
	手足のモデリング変形 <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
	手足の火焰様透過像 <input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
卵巣線維腫	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし
髓芽腫	<input type="checkbox"/> 1.あり <input type="checkbox"/> 2.なし

4 遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 (検査年月日: 年 月 日)	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
(検査を実施している場合)		
遺伝子変異の有無:	<input type="checkbox"/> 1. あり → 変異を認めた遺伝子:	<input type="checkbox"/> <i>PTCH1</i> 遺伝子
	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> <i>PTCH2</i> 遺伝子
		<input type="checkbox"/> <i>SMO</i> 遺伝子
		<input type="checkbox"/> <i>SUFU</i> 遺伝子
		<input type="checkbox"/> その他 ()

5 治療内容 (実施された治療内容及び今後の治療予定について、具体的に記載してください。)

6 重症度分類

記載日前6か月以内で、継続して認めた症状の□に✓印を記入してください。全て該当がない場合は、全て該当なしの□に✓印を記入してください。

<input type="checkbox"/> 全て該当なし		
<input type="checkbox"/> 運動障害	<input type="checkbox"/> 知的障害	<input type="checkbox"/> 意識障害
<input type="checkbox"/> 自閉傾向	<input type="checkbox"/> 行動障害 (自傷行為又は多動)	<input type="checkbox"/> けいれん発作
<input type="checkbox"/> 皮膚所見 (当該疾病に特徴的で、治療を要するもの)	<input type="checkbox"/> 呼吸異常	<input type="checkbox"/> 体温調節異常
<input type="checkbox"/> 温痛覚低下	<input type="checkbox"/> 骨折	<input type="checkbox"/> 脱臼

医療機関名

医療機関コード

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

医療機関所在地

担当医師 氏名

記載年月日: 令和 年 月 日

※自筆または押印のこと

診断年月日: 令和 年 月 日

- (注) 1 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、認定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。)
- 2 治療開始後における重症度分類については、認定基準上に特段の規定がない場合には、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。
- 3 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。
- 4 記入漏れのある場合、鑑別診断が不十分な場合、添付資料に不足がある場合等は認定できないことがあります。
- 5 臨床調査個人票の有効期間は、記載日から起算して3か月以内です。

(裏面の認定基準をご確認ください。)

◆母斑症（基底細胞母斑症候群）の医療費助成認定基準◆

(診断基準)

以下の①の2項目以上、又は①の1項目及び②の2項目以上、又は③を満たすもの

① 主要臨床症状

- ① 基底細胞癌（2つ以上、または20歳未満）
- ② 角化嚢胞性歯原性腫瘍（組織学的に証明）
- ③ 手掌または足底小陥凹（3つ以上）
- ④ 大脳鎌石灰化
- ⑤ 肋骨奇形（二分肋骨、癒合肋骨、著明な扁平肋骨）
- ⑥ 家族歴（1親等以内）

② 副臨床症状

- ① 大頭症（身長を補正したもの）
- ② 先天奇形：口蓋裂あるいは口唇裂、前額突出、粗野顔貌、中程度から重度の眼間乖離
- ③ その他の骨奇形：Sprengel変形、胸郭変形、著明な合指症
- ④ 放射線学的異常：トルコ鞍の骨性架橋、椎骨変形（片椎体、癒合/延長椎体）、手足のモデリング変形、手足の火焰様透過像
- ⑤ 卵巣線維腫
- ⑥ 髄芽腫

③ 遺伝学的検査により、PTCH1、PTCH2、SMO 又は SUFU 遺伝子の変異を認める。

(重症度分類等)

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折または脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合を重症例として対象とする。

- ・ レックリングハウゼン病は、指定難病 34「神経線維腫症」で申請してください。
- ・ スタージ・ウエーバー病は、指定難病 157「スタージ・ウエーバー症候群」で申請してください。
- ・ ブーヌビュ・プリングル病（結節性硬化症）は、指定難病 158「結節性硬化症」で申請してください。
- ・ クリップル・ウエーバー病は、指定難病 281「クリッペル・トレノネー・ウエーバー症候群」で申請してください。