

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦	年 月 日	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(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	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()		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
発病時の状況			
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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状

主要徴候	
1. スパズム発作 ^a	1.あり 2.なし 3.不明
2. 網脈絡膜裂孔(lacunae) ^b	1.あり 2.なし 3.不明
3. 視神経乳頭(と視神経)の coloboma	1.あり 2.なし 3.不明
4. 脳梁欠損(完全/部分)	1.あり 2.なし 3.不明
5. 皮質形成異常(主として多小脳回) ^b	1.あり 2.なし 3.不明
6. 脳室周囲(と皮質下)異所性灰白質 ^b	1.あり 2.なし 3.不明
7. 頭蓋内嚢胞(半球間もしくは第三脳室周囲)	1.あり 2.なし 3.不明
8. 脈絡叢乳頭腫	1.あり 2.なし 3.不明
支持徴候	
9. 椎骨と肋骨の異常	1.あり 2.なし 3.不明
10. 小眼球または他の眼異常	1.あり 2.なし 3.不明
11. 左右非同期性'split brain'脳波(解離性サプレッション・バースト波形)	1.あり 2.なし 3.不明
12. 全体的に形態が非対称な大脳半球	1.あり 2.なし 3.不明

a 他の発作型(通常は焦点性)でも代替可能

b 全例に存在(もしくはおそらく存在)

B. 検査所見

<p>1. 画像検査所見：脳梁欠損をはじめとする中枢神経系の異常が見られる（該当する項目に☑を記入する） <input type="checkbox"/> 脳回・脳室の構造異常 <input type="checkbox"/> 異所性灰白質 <input type="checkbox"/> 多小脳回 <input type="checkbox"/> 小脳低形成 <input type="checkbox"/> 全前脳泡症 <input type="checkbox"/> 孔脳症 <input type="checkbox"/> クモ膜嚢胞 <input type="checkbox"/> 脳萎縮 <input type="checkbox"/> その他（ ）</p>	<p>1. 該当 2. 非該当 3. 不明</p>
<p>2. 生理学的所見 脳波では左右の非対称もしくは非同期性の所見がみられる。ヒプスアリスミア、非対称性のサブプレッション・バーストもしくは類似波形がみられる。</p>	<p>1. 該当 2. 非該当 3. 不明</p>
<p>3. 眼所見：網脈絡膜裂孔が特徴的な所見、その他、視神経乳頭の部分的欠損による拡大、小眼球等がみられる</p>	<p>1. 該当 2. 非該当 3. 不明</p>
<p>4. 骨格の検査：肋骨の欠損や分岐肋骨、半椎、蝶形椎、脊柱側弯などがみられる</p>	<p>1. 該当 2. 非該当 3. 不明</p>

C. 鑑別診断

<p>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。</p>	<p>1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明</p>
<p><input type="checkbox"/> 線状皮膚欠損を伴う小眼球症（MLS） <input type="checkbox"/> 先天性ウイルス感染</p>	

<診断の категория>（該当する項目に☑を記入する）

<p><input type="checkbox"/> 症状（A-1、A-2、A-4）を必須とし、さらに症状（A-5、A-6、A-7、A-8）のいずれかの所見を認める</p>

■ 重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

<p>イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作</p>	<p><input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり</p>
<p>ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作</p>	
<p>ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作</p>	<p><input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり</p>
<p>ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作</p>	

精神症状・能力障害二軸評価 （2）能力障害評価

<p><input type="checkbox"/></p>	<p>1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る</p>
<p><input type="checkbox"/></p>	<p>2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける</p>
<p><input type="checkbox"/></p>	<p>3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする</p>
<p><input type="checkbox"/></p>	<p>4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する</p>
<p><input type="checkbox"/></p>	<p>5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない</p>

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

<p>使用の有無</p>	<p>1. あり</p>		
<p>開始時期</p>	<p>西暦 年 月</p>	<p>離脱の見込み</p>	<p>1. あり 2. なし</p>
<p>種類</p>	<p>1. 気管切開口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</p>		
<p>施行状況</p>	<p>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</p>		
<p>生活状況</p>	<p>食事 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 整容 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 排便コントロール <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助</p>	<p>車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール</p>	<p><input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助</p>

<p>医療機関名 指定医番号</p>
<p>医療機関所在地 電話番号 ()</p>
<p>医師の氏名 印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと</p>

- ・病名診断に用いている臨床症状、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ヵ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27年5月13日健発0513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。