

■ 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<br>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)<br>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. 必発症状・所見 (該当する項目に☑を記入する)

|  |                    |
|--|--------------------|
| 1. 男性  | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 2. 重度精神運動発達遅滞  | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 3. 特徴的顔貌 : <input type="checkbox"/> 小頭 <input type="checkbox"/> 耳介低位<br><input type="checkbox"/> 顔面中心部の低形成 (鼻孔が上向き、厚い下口唇、鼻根部が平低、三角口、すき間の空いた門歯) | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |

B. 高頻度に認める症状・所見 (該当する項目に☑を記入する)

|  |                    |
|--|--------------------|
| 新生児期 : <input type="checkbox"/> 哺乳障害(経管栄養を必要とする) <input type="checkbox"/> 筋緊張低下  | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 外性器の異常 : <input type="checkbox"/> 小精巣 <input type="checkbox"/> 停留精巣 <input type="checkbox"/> 小陰茎 <input type="checkbox"/> 女性外性器様   | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 消化器系の異常 : <input type="checkbox"/> 空気嚥下症 <input type="checkbox"/> 嘔吐 <input type="checkbox"/> 胃食道逆流 <input type="checkbox"/> 便秘 <input type="checkbox"/> イレウス <input type="checkbox"/> 流涎過多  | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 骨格の異常 : <input type="checkbox"/> 先細りの指 <input type="checkbox"/> 第5指短指症 <input type="checkbox"/> 指関節の屈曲拘縮   | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 発育 : 低身長   | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 姿勢・運動の異常<br><input type="checkbox"/> 手を口に突っ込み嘔吐を誘発 <input type="checkbox"/> 突然の笑い発作 <input type="checkbox"/> 感情の高ぶり<br><input type="checkbox"/> 自閉症様(視線を合わせようとしない) <input type="checkbox"/> 常同運動(指をこする(pill-rolling))<br><input type="checkbox"/> 斜め上を見上げる <input type="checkbox"/> 顎を手の平を返して突き上げる <input type="checkbox"/> 首をしめるような仕草 <input type="checkbox"/> 自傷行為 | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |

**C. しばしば認める症状・所見 (該当する項目に☑を記入する)**

|  |                    |
|--|--------------------|
| 中枢神経：てんかん  | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 心臓：心奇形   | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 腎臓：腎尿路奇形   | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 眼科：☐白内障 ☐斜視  | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| その他：☐原因不明の脳症 ☐全く食事を受け付けなくなる発作を周期的に繰り返す ☐無呼吸<br>☐チアノーゼ発作 ☐膝をまげた小刻み歩行 ☐脊柱を前彎した独特の歩き方 (歩行獲得例)<br>☐側弯症 | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |

**D. その他の参考所見 (該当する項目に☑を記入する)**

|  |                    |
|--|--------------------|
| 家族歴 X連鎖性遺伝を疑わせる家族歴：☐男性同胞 ☐母方を介した家系に罹患した患者が存在 | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
|--|--------------------|

**E. 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)**

|  |                    |
|--|--------------------|
| 1. Brilliant Cresyl Blue 染色によるHbHの封入体をもつ赤血球の存在               | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 2. 頭MRI：☐脳の構造異常(脳萎縮、脳梁欠損症) ☐白質の信号異常 ☐髄鞘化遅延<br>☐白質脳症 ☐進行性の脳萎縮 | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| 3. ATRX遺伝子変異の存在  | 1. あり 2. なし 3. 不明  |

**F. 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. ☐染色体異常症：☐染色体異常(G-band分染法) ☐微細構造異常(マイクロアレイ染色体検査)  |                        |
| 2. ☐先天性代謝疾患(アミノ酸、有機酸、乳酸・ピルビン酸、血液ガス、生化学検査などの検査を行い、著しい異常所見を認めない)  |                        |
| 3. 重度精神運動発達遅滞や自閉症を呈する疾患<br>☐脆弱X症候群 ☐アンジェルマン症候群 ☐コフィン・ローリー症候群 ☐Smith-Lemli-Opitz症候群 ☐FG症候群<br>☐ATR-16症候群 ☐その他( ) |                        |

**<診断のカテゴリー>**

|   |
|---|
| <input type="checkbox"/> Definite：Aの3項目を認め、Eの3.を満たす場合                   |
| <input type="checkbox"/> Probable：Aの3項目を全て満たし、Eの1.を満たし、Fの鑑別すべき疾患を除外した場合 |
| <input type="checkbox"/> Possible：Aの3項目を全て満たし、Fの鑑別すべき疾患を除外した場合          |
| <input type="checkbox"/> Questionable：Aのいずれかを満たし、Eの3.を満たす               |

**■ 理学所見 (該当する項目に☑を記入する)**

|                           |                    |
|---------------------------|--------------------|
| 重症心身障害児分類(大島分類)：☐1~4 ☐5~9 | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
| コミュニケーション能力 ( )           | 1. あり 2. なし 3. 不明  |
| 摂食能力 ( )                  | 1. あり 2. なし 3. 不明  |
| 歩行能力 ( )                  | 1. あり 2. なし 3. 不明  |

**■ 発症と経過 (該当する項目に☑を記入する)**

|   |                   |
|---|-------------------|
| 就学等の状況<br>☐小学 ☐中学 ☐高校 ☐支援学級 ☐支援学校 ☐在宅 ☐施設入所 ☐その他( ) |                   |
| 通院、リハビリ状況<br>病院名： 主治医名：                             | 1. あり 2. なし 3. 不明 |
| 手術歴   | 1. あり 2. なし 3. 不明 |
| 患児・患者をとりまく家庭環境(両親・同胞の有無)：☐両親 ☐同胞                    | 1. あり 2. なし 3. 不明 |

**■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)**

|                           |                    |
|---------------------------|--------------------|
| 継続的な治療 ☐抗てんかん薬の内服 ☐その他( ) | 1. 実施 2. 未実施 3. 不明 |
|---------------------------|--------------------|

■ 重症度分類に関する事項（該当する番号を○で囲む）

1. 小児例（18才未満） \*小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる

|  |                    |
|--|--------------------|
| 治療で継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合、又は造血幹細胞移植を実施する場合 | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
|--|--------------------|

2. 成人例

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 | 1. 該当 2. 非該当 3. 不明 |
|--|--------------------|

NYHA 分類（該当する項目に☑を記入する）

|                               |   |
|-------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> I度   | 心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。  |
| <input type="checkbox"/> II度  | 軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。 |
| <input type="checkbox"/> III度 | 高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。                      |
| <input type="checkbox"/> IV度  | 心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。                                   |

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        |                          |

■ 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 |  |             |  |
| 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                                     | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 | 車椅子とベッド間の移動 | <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 |
|       | 整容                                     | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能                          | トイレ動作       | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助                               |
|       | 入浴                                     | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能                          | 歩行          | <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 |
|       | 階段昇降                                   | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能  | 着替え         | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助                               |
|       | 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 | 排尿コントロール    | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助                               |

|         |                              |
|---------|------------------------------|
| 医療機関名   | 指定医番号                        |
| 医療機関所在地 | 電話番号 ( )                     |
| 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 |

- ・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ます。）
- ・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。