

■ 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. 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 <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 <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 <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)) <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 ☐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) ☐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 ☐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 ☐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 ☐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 ☐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 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。