

137 限局性皮質異形成

■ 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		

■ 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

--

限局性皮質異形成 (FCD) の診断基準

以下の9の分類から一つを選択し、 <input checked="" type="checkbox"/> を記入する	
FCD タイプ1: 皮質神経細胞の配列の乱れ (皮質構築異常)、異型細胞を認めない	
<input type="checkbox"/>	FCD タイプ1a: 皮質神経細胞の縦方向(radial)の配列異常
<input type="checkbox"/>	FCD タイプ1b: 皮質神経細胞の横方向(tangential)の配列異常
<input type="checkbox"/>	FCD タイプ1c: 皮質神経細胞の縦横方向の配列異常
FCD タイプ2: 皮質構築異常に加え、異型細胞 (dysmorphic neuron や balloon cell) を認める	
<input type="checkbox"/>	FCD タイプ2a: 皮質構築異常+ dysmorphic neuron のみ
<input type="checkbox"/>	FCD タイプ2b: 皮質構築異常+ dysmorphic neuron および balloon cell
FCD タイプ3: 皮質構築異常に加え、病因論的におそらく異なる他の病変を伴う	
<input type="checkbox"/>	FCD タイプ3a: 皮質構築異常+海馬硬化症
<input type="checkbox"/>	FCD タイプ3b: 皮質構築異常+腫瘍性病変
<input type="checkbox"/>	FCD タイプ3c: 皮質構築異常+血管奇形
<input type="checkbox"/>	FCD タイプ3d: 皮質構築異常+その他の病変

A. 症状（該当する項目に☑を記入する）

1. てんかん発作	1. あり 2. なし 3. 不明
発症時期： <input type="checkbox"/> 乳幼児～学童期 <input type="checkbox"/> 中高年以降 <input type="checkbox"/> その他または不明 てんかん発作型（複数選択可）： <input type="checkbox"/> 全般発作 <input type="checkbox"/> 単純部分発作 <input type="checkbox"/> 複雑部分発作 <input type="checkbox"/> 二次性全般化発作	
2. 精神発達遅滞などの他の障害	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なし	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 画像検査所見：MRI で病変が捉えられる（SPECT による灌流変化は診断の参考になる） （※FCD タイプ 2b はほぼ全例、FCD タイプ 2a は 3 割程度、FCD タイプ 1 は通常捉えられない）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 生理学的所見：脳波では局在性異常波が記録される ※特に反復性棘波が記録されると FCD の可能性が高い。脳磁図による双極子の集積も参考になる。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 病理所見：（該当する項目に☑を記入する） <input type="checkbox"/> 皮質神経細胞の配列が乱れ、異型細胞(dysmorphic neuron や balloon cell)の出現を伴う <input type="checkbox"/> 皮質神経細胞の配列に乱れを認めるものの、異型細胞を伴わない	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
<input type="checkbox"/> 種々の腫瘍 <input type="checkbox"/> 血管病変 <input type="checkbox"/> 結節性硬化症 <input type="checkbox"/> 片側巨脳症	

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> A. 1. と B. 3. から限局性皮質異形成を疑い、B. 2. にて病変が確認できる
<input type="checkbox"/> A. 1. と B. 3. から限局性皮質異形成を疑い、B. 4. にて FCD タイプ 1 あるいは FCD タイプ 2a を認める

■ 臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

外科治療	1. あり 2. なし 3. 不明
異形成の局在（複数選択可） <input type="checkbox"/> 前頭葉 <input type="checkbox"/> 側頭葉 <input type="checkbox"/> 頭頂葉 <input type="checkbox"/> 後頭葉 <input type="checkbox"/> その他 <input type="checkbox"/> 両側	1. あり 2. なし 3. 不明
神経症状の有無（複数選択可） <input type="checkbox"/> 運動麻痺 <input type="checkbox"/> 不随意運動 <input type="checkbox"/> 感覚障害 <input type="checkbox"/> 高次脳機能障害 <input type="checkbox"/> てんかん性脳症 <input type="checkbox"/> その他	1. あり 2. なし 3. 不明
てんかん重積状態	1. あり 2. なし 3. 不明

■ 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

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	<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
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<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
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

精神症状・能力障害二軸評価（2）能力障害評価

<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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

■ 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。