

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

以下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。除外できた疾患には□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"/> 感覺障害 <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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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

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ヶ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。