

192 コケイン症候群

■ 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

I. 主要徴候

(1) 著明な成長障害	1.あり 2.なし 3.不明
(2) 精神運動発達遅延	1.あり 2.なし 3.不明
(3) 早老様の特徴的な顔貌	1.あり 2.なし 3.不明
(4) 日光過敏症状	1.あり 2.なし 3.不明

II. 副徴候 (該当する項目に☑を記入する)

(5) 大脳基底核石灰化 (6) 感音性難聴 (7) 網膜色素変性症

III. その他の徴候 (該当する項目に☑を記入する)

(8) 白内障 (9) 足関節拘縮 (10) 視神経萎縮 (11) 脊椎後弯 (12) 齲歯 (13) 手足の冷感 (14) 性腺機能低下
 (15) 睡眠障害 (16) 肝機能障害 (17) 耐糖能異常

IV. 予後に影響する合併症 (該当する項目に☑を記入する)

(18) 腎機能障害 (19) 呼吸器感染 (20) 外傷 (21) 心血管障害

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
病的変異を認める項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> CSA <input type="checkbox"/> CSB <input type="checkbox"/> XPB <input type="checkbox"/> XPD <input type="checkbox"/> XPG	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や、詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

DNA 修復試験の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した項目に☑を記入し、所見を記載する	
<input type="checkbox"/> 紫外線感受性試験 (所見:)	
<input type="checkbox"/> 宿主細胞回復を指標にした DNA 修復能測定 (所見:)	
<input type="checkbox"/> 相補性試験 (所見:)	
<input type="checkbox"/> 紫外線照射後 RNA 合成試験 (所見:)	
<input type="checkbox"/> その他 (所見:)	

<診断のカテゴリー> (該当すれば項目に☑を記入する)

遺伝子検査実施の場合	
<input type="checkbox"/> 遺伝子検査で CS 関連遺伝子に病的変異が同定される	
遺伝子検査で CS 関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合	
<input type="checkbox"/> 主要徴候(1)～(4)のうち2項目以上あり、DNA 修復試験での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知の CS 関連遺伝子導入で相補あり) を認める	
<input type="checkbox"/> 主要徴候(1)～(4)をすべてみだし、DNA 修復試験での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知の CS 関連遺伝子導入で相補せず、あるいは相補性試験未実施) を認める	
DNA 修復試験未実施の場合 <input type="checkbox"/> 1)と2) <input type="checkbox"/> 1)と3) <input type="checkbox"/> 1)～3)の全て	
1) 主要徴候(1)～(4)を全て、副徴候(5)～(7)のうち2項目以上	
2) その他の臨床所見、血液・画像など各種データで他疾患(色素性乾皮症、ポルフィリン症など)が否定される	
3) 同胞が同様の症状から CS と確定診断されている	

■ 理学所見

著明な成長障害 身長 cm 体重 kg 頭囲 cm (出生時体重 g)	1. あり 2. なし 3. 不明
---	-------------------

■ 検査所見 (該当すれば項目に☑を記入する)

聴性脳幹反応の異常 (所見:)	1. あり 2. なし 3. 不明
オーディオグラムでの聴力レベルの低下 (所見:)	1. あり 2. なし 3. 不明
MRI/CT 検査での異常 (<input type="checkbox"/> MRI <input type="checkbox"/> CT) <input type="checkbox"/> 大脳の萎縮 <input type="checkbox"/> 小脳の萎縮 <input type="checkbox"/> 脳幹の萎縮 <input type="checkbox"/> 白質病変 <input type="checkbox"/> その他の異常 ()	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)

CS重症度分類

<input type="checkbox"/> grade 1 (重症度スコア総計0～2) <input type="checkbox"/> grade 2 (重症度スコア総計3～5) <input type="checkbox"/> grade 3 (重症度スコア総計6以上)	
評価のためのスコアシート (合計点数: _____)	
日光過敏	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> あり(1)
視力	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> 低下(眼鏡不要:1) <input type="checkbox"/> 低下(眼鏡必要:2) <input type="checkbox"/> 失明(6)
聴力	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> 低下(補聴器不要:1) <input type="checkbox"/> 低下(補聴器必要:2) <input type="checkbox"/> 聴力なし(6)
知的機能	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> 障害あり(日常生活可能:2) <input type="checkbox"/> 日常生活困難(6)
移動	<input type="checkbox"/> 障害なし(0) <input type="checkbox"/> 歩行障害(車椅子不要:2) <input type="checkbox"/> 車椅子(3)
食事	<input type="checkbox"/> 経口摂取可能(0) <input type="checkbox"/> 経口摂取不可能(6)
腎障害	<input type="checkbox"/> なし(0) <input type="checkbox"/> あり(6)

■ 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。