

## 139-2 先天性大脳白質形成不全症（ペリツェウス・メルツバッハ様病1）

## ■ 基本情報

<b>氏名</b>					
姓(漢字)			名(漢字)		
姓(かな)			名(かな)		
<b>住所</b>					
郵便番号	住所				
<b>生年月日等</b>					
生年月日		西暦	年	月	日
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)		
<b>家族歴</b>					
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：			
<b>発病時の状況</b>					
発症年月	西暦 年 月				
<b>社会保障</b>					
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし			要介護度	1 2 3 4 5
<b>生活状況</b>					
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

--	--

## A. 症状

1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺	1.あり 2.なし 3.不明
2. 眼振	1.あり 2.なし 3.不明
3. 精神運動発達遅滞	1.あり 2.なし 3.不明
4. 小脳障害：体幹・四肢の失調症状、企図振戻、小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など	1.該当 2.非該当 3.不明
5. 基底核障害：固縮、ジストニア	1.該当 2.非該当 3.不明

## B. 検査所見

1. MRI 画像所見：T2強調画像で、白質にびまん性の高信号領域(脱髓性疾患の所見のあるものは除外する)	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 遺伝子解析：GJC2 異常	1.該当 2.非該当 3.不明

## &lt;診断のカテゴリー&gt;

Aのうち1.を含む二つ以上とB-1に加え、B-2を満たす男性および女性	1.該当 2.非該当 3.不明
-------------------------------------	-----------------

## ■ 重症度分類に関する事項 (該当する番号に○をつける)

Cailloux らの分類 (該当する項目に□を記入する)

<input type="checkbox"/>	Form 0 運動発達なし
<input type="checkbox"/>	Form 1 定頸まで獲得 (2~4歳の間に)
<input type="checkbox"/>	Form 2 座位まで獲得 (2~5歳の間に)
<input type="checkbox"/>	Form 3 座位を獲得 (1~2歳の間に) 後、補助歩行まで可能
<input type="checkbox"/>	Form 4 自立歩行が可能

## 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 (歩行や身体的の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 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。