

139-4 先天性大脳白質形成不全症 (18q 欠失症候群)

■ 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 (以下の症状のうち、1成長障害 2発達遅滞を含む二項目以上を満たす場合は「該当」を選択し、該当する項目に□を記入)

□成長障害 (特に低身長) □発達遅滞 □筋緊張低下 □協調運動障害 □眼振 □伝音性難聴 □けいれん □小頭症、顔面正中部低形成、くぼんだ眼球などからなる特徴的顔貌 □その他 ()	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、白質にび漫性の高信号領域 (脱随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: G 分染法染色体検査およびFISH 法にて 18q21→qter の長腕端部の欠失を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>

A. のうち 1. 2. を含む2項目以上と、B. の 1. および 2. を満たす	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

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	□自立 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助/不可能 □自立 □部分介助/不可能 □自立 □部分介助 □不能 □自立 □部分介助 □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	□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助 □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □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。