

140 ドラベ症候群

■ 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

1. 全身もしくは半身けいれん発作	1.あり 2.なし 3.不明
2. 焦点性発作、ミオクローニー発作、非定型欠伸発作、意識混濁発作	1.あり 2.なし 3.不明
3. 発熱や入浴による発作の誘発	1.あり 2.なし 3.不明
4. 光や図形に対する過敏性の存在	1.あり 2.なし 3.不明
5. けいれん重積ないしはけいれん発作の群発を起こしやすい	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査：特異的所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 病理検査：特異的な所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 画像検査：乳児期は正常だが、幼児期以後は非特異的大脳萎縮がみられる。海馬萎縮を伴うこともある。	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 生理学的検査：脳波では背景活動の徐波化、広汎性多棘徐波、多焦点性棘波が年齢に伴って消長する	1.該当 2.非該当 3.不明
5. 運動・高次脳機能検査：幼児期以後に中等度以上の知的障害を伴うことが多く、神経学的にも失調や下肢の痙性を伴う。広汎性発達障害がみられることもある。	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"/> 複雑型熱性けいれん <input type="checkbox"/> 全般てんかん熱性発作プラス <input type="checkbox"/> 焦点性てんかん <input type="checkbox"/> 乳児良性ミオクロニーてんかん <input type="checkbox"/> レノックス・ガストー症候群 <input type="checkbox"/> ミオクロニー失立てんかん <input type="checkbox"/> PCDH19 関連症候群	

D. 遺伝子検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 非実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> SCN1A <input type="checkbox"/> SCN1B <input type="checkbox"/> SCN2A <input type="checkbox"/> GABRG2	
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

<診断のカテゴリー> (該当する項目☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 1歳未満 (稀に1歳超) に症状 (A-1) を発症し、症状 (A-2~5) の特徴を1つ以上有する場合は本症候群を疑い、遺伝子検査をもって確定診断とする
<input type="checkbox"/> 1歳未満 (稀に1歳超) に症状 (A-1) を発症し、症状 (A-2~5) の特徴を2つ以上有し、かつ検査所見 (B-3~5) のうち1つ以上を有する場合は、遺伝子検査が陰性でも確定診断とする

■ 臨床所見 (該当する項目☑を記入する)

脳症	1. あり 2. なし 3. 不明
広汎性発達障害	1. あり 2. なし 3. 不明
発達障害の程度 IQ/DQ () あるいは <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 軽度 <input type="checkbox"/> 中等度 <input type="checkbox"/> 重度 <input type="checkbox"/> 最重度	
海馬硬化	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です。)
- ・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。