

174 那須・ハコラ病

■ 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 (該当する項目に☑を記入する)

1. 骨症状・所見

骨嚢胞 (bone cysts) 以下の細目 a~e のうち 3 項目以上を満たす (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> a 長管骨の骨端部に多発し、頭蓋骨や脊椎骨には見られない <input type="checkbox"/> b 骨痛を伴い、病的骨折を反復する <input type="checkbox"/> c 骨 X 線で多胞性透亮像と骨梁非薄化を認める <input type="checkbox"/> d 骨生検で膜嚢胞性変化を認める <input type="checkbox"/> e 20 歳代以降に骨症状を呈する	

2. 精神神経症状・所見

前頭葉症状を主徴とする進行性認知機能障害 (frontal lobe syndrome and progressive dementia) 以下の細目 f~k のうち 3 項目以上を満たす (該当する項目に☑を記入する)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> f 脱抑制、多幸、人格変化、行動異常が、認知機能障害に先行する <input type="checkbox"/> g 歩行障害、錐体路徴候(痙性、病的反射など)、不随意運動(舞踏病、ミオクローヌスなど)、てんかん発作を呈する <input type="checkbox"/> h 進行期に失外套状態となる <input type="checkbox"/> i CT、MRI で前頭葉優位の脳萎縮、脳室拡大、基底核石灰化、びまん性白質病変を認める <input type="checkbox"/> j てんかん様異常脳波を認める <input type="checkbox"/> k 30 歳代以降に精神神経症状を呈する	

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
主要項目	: <input type="checkbox"/> DAPI2(TYROBP) 遺伝子 <input type="checkbox"/> TREM2 遺伝子
細目	: <input type="checkbox"/> 欠失または点変異のホモ接合体(homozygote) <input type="checkbox"/> 欠失または点変異の複合ヘテロ接合体(compound heterozygote) <input type="checkbox"/> 常染色体劣性遺伝の家族歴が明確ではない
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>

以下の基準(A)~(C)のいずれか、もしくは全てに該当する (該当する項目に☑を記入する)	1. 全て該当 2. 一部該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> (A) Aの1と2を満たす(臨床2項目)	
<input type="checkbox"/> (B) Aの1とBを満たす(臨床1項目と遺伝子変異)	
<input type="checkbox"/> (C) Aの2とBを満たす(臨床1項目と遺伝子変異)	

■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)

治療歴	: <input type="checkbox"/> 内科的治療 <input type="checkbox"/> 精神科的治療 <input type="checkbox"/> 整形外科的治療	1. あり 2. なし 3. 不明
入院歴	: 入院時の診断名 ()	1. あり 2. なし 3. 不明
現在の投薬	: 内容 ()	1. あり 2. なし 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)

Bianchin らの那須・ハコラ病重症度 stage(I-IV)分類で、stage II以上である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

Bianchin らの那須・ハコラ病重症度 stage 分類

I. 無症候期(20歳代まで)
II. 骨症状期(20歳代以降): 長幹骨の骨端部に好発する多発性骨嚢胞と病的骨折を呈する
III. 早期精神神経症状期(30歳代以降): 脱抑制・多幸症・人格障害・言語障害などの前頭葉症候・精神症状・てんかん発作を呈する
IV. 晩期精神神経症状期(40歳代以降): 進行性認知症を呈する

■ 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。