

■ 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. 女兒(女性)である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 乳幼児期にてかん発作が初発する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. てんかん発作は一旦出現すると群発し、1日~数週間持続する。これを反復することが多い	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. しばしば発熱や感染症がてんかん発作群発再発の契機となる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 発作型は焦点性発作、全身けいれん(強直、強直間代)発作が主体である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 家族例では女性にのみ発症する特異な分布がみられ、男性は健常である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 知的障害、他の精神神経症状(自閉、多動、強迫症状など)を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見: てんかん発作を惹起しうる異常や、他疾患を示唆する所見はない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 頭部CT/MRI: 正常である(ただし発作等による二次的異常や、軽微な形成異常などを認めることもある)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 生理学的所見: 発作間欠期脳波ではしばしば焦点性棘波・鋭波や基礎波・背景活動の徐波化を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断(詳細については画像所見のポイントを参照)

以下の遺伝子異常や疾病を鑑別し、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
☐SCN1A 遺伝子異常に伴う Dravet 症候群 ☐脳炎・脳症 ☐良性乳児部分てんかん ☐軽症胃腸炎関連けいれん	

D. 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	
☐PCDH19	
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> (該当する項目に☑を記入する)

☐ A. 症状および検査所見(B-3)から本症を疑い、D. 遺伝学的検査の遺伝子変異を認める
--

■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

併存症	1. あり 2. なし 3. 不明
ありの場合詳細 ☐知的障害 (☐軽度 ☐中等度 ☐重度 ☐最重度) ☐広汎性発達障害 ☐精神症状 ☐神経症状 ☐その他	
社会生活状況 ☐就労/学生 (一般) ☐就労/学生 (障害) ☐就労訓練 ☐生活介護 ☐家事 ☐無職 ☐施設入所 ☐入院	

■ 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	☐年に2回未満	☐年に2回以上かつ月に1回未満	☐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	☐年に2回未満	☐年に2回以上かつ月に1回未満	☐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

☐	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
☐	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
☐	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
☐	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
☐	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 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。