

124 皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症

■ 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.歩き回るのが問題はない 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 (該当する項目に☑を記入する)

1. 55歳以下の発症 (大脳白質病変もしくは2の臨床症状)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 以下 a. ~ d. のうち、二つ以上の臨床症状がある (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> a. □皮質下性認知症、□錐体路徴候 もしくは □偽性球麻痺 の一つ以上 <input type="checkbox"/> b. 神経症状を伴う脳卒中様発作 <input type="checkbox"/> c. うつ症状 <input type="checkbox"/> d. 片頭痛	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 常染色体優性遺伝形式である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. MRI/CT で、大脳白質病変がある (側頭極を含む)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 白質ジストロフィーを除外できる (除外できる項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 副腎白質ジストロフィー <input type="checkbox"/> 異染性白質ジストロフィー	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明

## B. 遺伝学的検査

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	
☐NOTCH3	
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

## C. 病理所見

皮膚生検の実施	1. 実施 2. 未実施
電子顕微鏡でGOMを認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

### <診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite	(Aの3、4を満たし、BのNOTCH3遺伝子の変異、またはCの皮膚等の組織において電子顕微鏡でGOMを認める)
<input type="checkbox"/> Probable	(Aの5項目をすべて満たすが、BのNOTCH3遺伝子の変異の解析、またはCの電子顕微鏡でGOMの検索が行われていない)
<input type="checkbox"/> Possible	(Aの4を満たし(側頭極病変の有無は問わない)、1もしくは2の臨床症状の最低1つを満たし、3が否定できないもの(両親の病歴が不明等))

## ■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

家族歴	1. 脳梗塞あり 2. 片頭痛あり 3. なし 4. 不明
脳梗塞	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( )
片頭痛	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( )
発症時の状況	<input type="checkbox"/> 片頭痛 (ありの場合 前兆の有無 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし) <input type="checkbox"/> 脳梗塞 (ありの場合 症状 ) <input type="checkbox"/> 認知症
危険因子	1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> 高血圧既往 <input type="checkbox"/> 糖尿病既往 <input type="checkbox"/> 脂質異常既往 <input type="checkbox"/> 1日ビール750mlあるいは日本酒2合以上に相当する飲酒 <input type="checkbox"/> 喫煙 喫煙ある場合 ブリンクマン指数( )	

## ■ 重症度分類に関する事項 (該当する番号に○をつける)

### 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	<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。