

■ 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 (いづれも乳幼児期から発生する症状である)

1. 重度の中樞神経障害 (著明な発達遅延)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 難治性痙攣	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 頭髪異常 (少ない毛、縮れ毛、色素減弱)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 硬膜下出血	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 骨粗鬆症・骨折	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 繰り返す尿路感染症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 筋力低下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 血液・生化学的検査所見		
①血清銅値: 30 μg/dL 以下(            μg/dL)、セロプラスミン値: 15mg/dL 以下(            μg/dL)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明	
②血清乳酸・ピルビン酸の上昇	1. 該当 2. 非該当 3. 不明	

2. 画像検査所見	
①MRAで <input type="checkbox"/> 血管蛇行、MRIで <input type="checkbox"/> 脳萎縮、 <input type="checkbox"/> 硬膜下出血の いずれか	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② <input type="checkbox"/> 骨粗鬆症、 <input type="checkbox"/> 骨折の いずれか	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③膀胱憩室	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

**C. 特殊検査**

培養皮膚繊維芽細胞の銅濃度の高値 銅濃度の値 : _____ (ng/mg 蛋白)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--	--------------------

**D. 鑑別診断**

ミトコンドリア遺伝子異常症を除外できる	1. 除外可 2. 除外不可 3. 不明
---------------------	----------------------

**E. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
ATP7Aの変異 具体的な遺伝子変異 ( _____ )	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のうち3.を含む2項目以上+Bのうち1.①を含む(1.①~2.③までの5項目のうち)2項目以上を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外し、CまたはEを満たすもの)
<input type="checkbox"/> Probable (Aのうち3.を含む2項目以上+Bのうち1.の双方または、1.①及び2.の3項目のうち2項目以上を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Possible (Aのうち3.を含む2項目以上+Bのうち1.①を含む(1.①~2.③までの5項目のうち)2項目以上)

**■ 発症と経過**

症状の発症年齢 _____ 歳	発症年齢 _____ 歳
-----------------	--------------

**■ 治療その他**

体重: _____ kg 身長: _____ cm	
栄養法 経口摂取 <input type="checkbox"/> 可能 <input type="checkbox"/> 不可能 <input type="checkbox"/> 不明	
経腸栄養剤の使用	1. あり 2. なし 3. 不明

**■ 重症度分類に関する事項**

機能障害: Barthel Index (合計 \_\_\_\_\_ 点)

食事	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 不能(0)	着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)

**■ 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。