

## 156 レット症候群

## ■ 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. 主要症状 (乳幼児期～小児期早期に以下の症状が出現)

1. 目的のある手の運動機能を習得した後に、その機能を部分的、あるいは完全に喪失すること	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 音声言語を習得後に、その機能を部分的、あるいは完全に喪失すること	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 歩行異常：歩行障害、歩行失行	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 手の常同運動：手をねじる・絞る、手を叩く・鳴らす、口に入れる、手を洗ったり、こするような自動運動	1. あり 2. なし 3. 不明

## B. 典型的レット症候群診断のための除外基準 (該当する項目全てに☑を記入する)

以下の症状が除外できる <input type="checkbox"/> 明らかな原因のある脳障害 (周産期・周生期・後天性の脳障害、神経代謝疾患、重度感染症などによる脳損傷) <input type="checkbox"/> 生後6か月までに出現した精神運動発達の明らかな異常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

## C. 非典型的レット症候群診断のための支持的症状 (該当する項目全てに☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 覚醒時の呼吸異常 <input type="checkbox"/> 覚醒時の歯ぎしり <input type="checkbox"/> 睡眠リズム障害 <input type="checkbox"/> 筋緊張異常 <input type="checkbox"/> 末梢血管運動反射異常 <input type="checkbox"/> 側弯・前弯 <input type="checkbox"/> 成長障害 <input type="checkbox"/> 小さく冷たい手足 <input type="checkbox"/> 不適切な笑い・叫び <input type="checkbox"/> 痛覚への反応の鈍麻 <input type="checkbox"/> 目によるコミュニケーション、じっと見つめるしぐさ
---

#### D. 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
□アンジェルマン症候群 □広汎性発達障害 □その他の自閉症スペクトラム障害	

#### E. 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、異常がある項目に☑を記入する	
□MECP2 □CDKL5 □FOXG1	
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)

□ Definite (典型的レット症候群：Aのすべての項目+Bのすべての項目+Dの鑑別ができること+回復期や安定期が後続する退行期がある)
□ Definite (非典型的レット症候群：Aのうち2項目以上+Bのすべての項目+Cのうち5項目以上+Dの鑑別ができること+回復期や安定期が後続する退行期があること)
□ Probable (Aのうち2項目以上)

#### ■ 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	<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。