135　アイカルディ症候群

□ 新規　□ 更新

**■　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**

|  |  |
| --- | --- |
| 主要徴候 |  |
| 1.スパズム発作a | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 2.網脈絡膜裂孔(lacunae)b | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 3.視神経乳頭（と視神経）の coloboma | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 4.脳梁欠損（完全／部分） | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 5.皮質形成異常（主として多小脳回）b | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 6.脳室周囲（と皮質下）異所性灰白質 b | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 7.頭蓋内嚢胞（半球間もしくは第三脳室周囲） | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 8.脈絡叢乳頭腫 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 支持徴候 |  |
| 9.椎骨と肋骨の異常 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 10.小眼球または他の眼異常 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 11.左右非同期性'split brain'脳波（解離性サプレッション・バースト波形） | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 12.全体的に形態が非対称な大脳半球 | 1.あり　2.なし 3.不明 |

a 他の発作型（通常は焦点性）でも代替可能　　　b 全例に存在（もしくはおそらく存在）

**Ｂ．検査所見**

|  |  |
| --- | --- |
| 1.画像検査所見：脳梁欠損をはじめとする中枢神経系の異常が見られる（該当する項目に☑を記入する）□ 脳回・脳室の構造異常 　□ 異所性灰白質　 □ 多小脳回　 □ 小脳低形成　 □ 全前脳胞症　□ 孔脳症 　□ クモ膜嚢胞　　□ 脳萎縮　 □ その他（　　　　　　　　　　　　　） | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 2.生理学的所見脳波では左右の非対称もしくは非同期性の所見がみられる。ヒプスアリスミア、非対称性のサプレッション・バーストもしくは類似波形がみられる。 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 3.眼所見：網脈絡膜裂孔が特徴的な所見、その他、視神経乳頭の部分的欠損による拡大、小眼球等がみられる | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 4.骨格の検査：肋骨の欠損や分岐肋骨、半椎、蝶形椎、脊柱側弯などがみられる | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**Ｃ．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 |
| □ 線状皮膚欠損を伴う小眼球症（MLS） □ 先天性ウイルス感染 |

**＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □ 症状（Ａ-1、Ａ-2、Ａ-4）を必須とし、さらに症状（Ａ-5、Ａ-6、Ａ-7、Ａ-8）のいずれかの所見を認める |

**■　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。