120　遺伝性ジストニア

□ 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**

|  |  |
| --- | --- |
| ジストニアを生じる | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 症状の経過　　1.緩徐増悪 2.発作性 3.進行後停止 4.その他（　　 　） | |

**Ｂ. 主要所見**

|  |  |
| --- | --- |
| 1.本来、意識せずに遂行できる書字などの動作、姿勢の維持で症状が出現する | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 2.特定の動作や環境によって症状が出現する（動作特異性） | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 3.異常動作や異常姿勢には一定のパターンがある（定型性） | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 4.特定の感覚刺激により症状が軽快することがある（感覚トリック） | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**Ｃ．検査所見**

|  |  |
| --- | --- |
| 表面筋電図で拮抗関係にある筋が同時に収縮する（共収縮） | 1.あり　2.なし 3.不明 |

**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、異常がある項目に☑を記入する | |
| □*DYT1* □*TAF*  □*DYT4* □*GCH1* □*THAP1* □*DYT7* □*MR-1* □*CSE* □*EKD1* □*SGCE* □*ATP1A3* □*DYT13* □*DYT15* □*PRKRA* □*DYT17*  □*SLC2A1* □*EKD2* □*PNKD2* □*PANK2* □*PLA2G6* □*FTL* □*CP* □*FA2H* | |
| 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

**Ｅ.　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 |
| □Wilson病 　□SCA1　 □SCA2　 □SCA3 　□SCA17 　□PARK2 　□PARK6 　□PARK15　 □家族性痙性対麻痺 　□Huntington病  □有棘赤血球症　 □GM2ガングリオシドーシス 　□GM1ガングリオシドーシス 　□Niemann-Pick病　 □レット症候群　 □パーキンソン病  □パーキンソン症候群　 □脳血管障害　 □抗精神薬投与に伴う遅発性ジストニア  他の不随意運動との鑑別  □振戦　□ミオクローヌス　□チック　□アテトーゼ　□舞踏病　□バリスム　□筋痙攣　□スパスム　□ジスキネジア | |

**＜診断のカテゴリー＞（該当する病型に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □DYT1 □DYT2 □DYT3 □DYT4 □DYT5 □DYT6 □DYT7 □DYT8 □DYT9 □DYT10 □DYT11 □DYT12 □DYT13 □DYT14 □DYT15 □DYT16 □DYT17 □DYT18 □DYT19 □DYT20 □NBIA1(Classical PKAN) □NBIA1(Atypical PKAN) □NBIA2a(Classical INAD)  □NBIA2b(Atypical INAD) □NBIA3(Neuroferritinopathy) □NBIA4(aceruloplasminemia) □FAHN　□その他（ ） |

**■　重症度分類に関する事項（該当する病型に☑を記入する）**

**機能障害：Barthel Index（合計　　　点）**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 食事  整容  入浴  階段昇降 排便コントロール | □自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)  □自立(5) □部分介助/不可能(0) □自立(5) □部分介助/不可能(0)  □自立(10) □部分介助(5) □不能(0)  □自立(10) □部分介助(5) □全介助(0) | 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(15) □軽度介助(10) □部分介助(5) □全介助(0) □自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)  □自立(15) □軽度介助(10) □部分介助(5) □全介助(0)  □自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)  □自立(10) □部分介助(5) □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  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。