　180　ATR-X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．必発症状・所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 1．男性 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 2．重度精神運動発達遅滞 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 3．特徴的顔貌 ： □ 小頭 □ 耳介低位  □ 顔面中心部の低形成（鼻孔が上向き、厚い下口唇、鼻根部が平低、三角口、すき間の空いた門歯） | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**Ｂ．高頻度に認める症状・所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 新生児期　　　：□ 哺乳障害(経管栄養を必要とする)　 □ 筋緊張低下 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 外性器の異常　：□ 小精巣　 □ 停留精巣　 □ 小陰茎　 □ 女性外性器様 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 消化器系の異常：□ 空気嚥下症　 □ 嘔吐　 □ 胃食道逆流 　□ 便秘 　□ イレウス 　□ 流涎過多 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 骨格の異常　　：□ 先細りの指　 □ 第5指短指症　 □ 指関節の屈曲拘縮 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 発育　　　　　：低身長 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 姿勢・運動の異常  □手を口に突っ込み嘔吐を誘発 　□ 突然の笑い発作 　□ 感情の高ぶり  □自閉症様( 視線を合わせようとしない)　　□常同運動（ 指をこする(pill-rolling)）  □ 斜め上を見上げる 　□ 顎を手の平を返して突き上げる 　□ 首をしめるような仕草　　□ 自傷行為 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**Ｃ．しばしば認める症状・所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 中枢神経：てんかん | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 心臓：心奇形 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 腎臓：腎尿路奇形 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 眼科：□白内障　　□斜視 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| その他：□ 原因不明の脳症　　 □ 全く食事を受け付けなくなる発作を周期的に繰り返す　　□ 無呼吸  　　　　 □ チアノーゼ発作　　□ 膝をまげた小刻み歩行　 □ 脊柱を前彎した独特の歩き方（歩行獲得例）  　　　　 □ 側弯症 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**Ｄ．その他の参考所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 家族歴　X連鎖性遺伝を疑わせる家族歴　: □ 男性同胞　　□ 母方を介した家系に罹患した患者が存在 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**Ｅ．検査所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 1．Brilliant Cresyl Blue染色によるHbHの封入体をもつ赤血球の存在 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 2．頭MRI：□ 脳の構造異常(脳萎縮、脳梁欠損症)　　□ 白質の信号異常　　□ 髄鞘化遅延  □ 白質脳症 □進行性の脳萎縮 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 3．*ATRX*遺伝子変異の存在 | 1.あり　2.なし　3.不明 |

**Ｆ．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 |
| 1.□ 染色体異常症　： □ 染色体異常（G-band分染法） 　□ 微細構造異常（マイクロアレイ染色体検査） | |
| 2.□ 先天性代謝疾患（アミノ酸、有機酸、乳酸・ピルビン酸、血液ガス、生化学検査などの検査を行い、著しい異常所見を認めない） | |
| 3.重度精神運動発達遅滞や自閉症を呈する疾患  □ 脆弱X症候群 　 □ アンジェルマン症候群 　□ コフィン・ローリー症候群　 □ Smith-Lemli-Opitz症候群 　 □ FG症候群  □ ATR-16症候群 　 □ その他(　　　　　　　　　　　　　　　) | |

**＜診断のカテゴリー＞**

|  |
| --- |
| □　Definite：Ａの３項目を認め、Ｅの3.を満たす場合 |
| □　Probable：Ａの３項目を全て満たし、Ｅの1.を満たし、Ｆの鑑別すべき疾患を除外した場合 |
| □　Possible： Ａの３項目を全て満たし、Ｆの鑑別すべき疾患を除外した場合 |
| □　Questionable： Ａのいずれかを満たし、Ｅの3.を満たす |

**■　理学所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 重症心身障害児分類（大島分類） :　□１～４　　　□５～９ | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| コミュニケーション能力　（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| 摂食能力　（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| 歩行能力　（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | 1.あり　2.なし　3.不明 |

**■　発症と経過（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 就学等の状況  □小学　□中学　□高校　□支援学級　□支援学校　□在宅　□施設入所　□その他（　　　　　　） |  |
| 通院、リハビリ状況  病院名　：　　　　　　　　　　　　　　主治医名　： | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| 手術歴 | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| 患児・患者をとりまく家庭環境（両親・同胞の有無）：□　両親　　　□　同胞 | 1.あり　2.なし　3.不明 |

**■　治療その他（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 継続的な治療　　□抗てんかん薬の内服　　　□その他（　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | 1.実施　2.未実施　3.不明 |

**■　重症度分類に関する事項（該当する番号を○で囲む）**

**１．小児例（18才未満）　＊小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる**

|  |  |
| --- | --- |
| 治療で継続的に補充療法若しくは除鉄剤の投与を行っている場合、又は造血幹細胞移植を実施する場合 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**２．成人例**

**難治性てんかん**

|  |  |
| --- | --- |
| 主な抗てんかん薬２～３種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、２年以上治療しても、発作が１年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**NYHA分類（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| □Ⅰ度 | 心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。 |
| □Ⅱ度 | 軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる 。 |
| □Ⅲ度 | 高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる 。 |
| □Ⅳ度 | 心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。 |

**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  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。