137　限局性皮質異形成

□ 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**

|  |
| --- |
|  |

**限局性皮質異形成（FCD）の診断基準**

|  |
| --- |
| 以下の９の分類から一つを選択し、☑を記入する |
| FCD　タイプ１：皮質神経細胞の配列の乱れ（皮質構築異常）、異型細胞を認めない |
| □　FCDタイプ1a：皮質神経細胞の縦方向(radial)の配列異常 |
| □　FCDタイプ1b：皮質神経細胞の横方向(tangential)の配列異常 |
| □　FCDタイプ1c：皮質神経細胞の縦横方向の配列異常 |
| FCD　タイプ2：皮質構築異常に加え、異型細胞（dysmorphic neuronやballoon cell）を認める |
| □　FCDタイプ2a：皮質構築異常＋ dysmorphic neuronのみ |
| □　FCDタイプ2b：皮質構築異常＋ dysmorphic neuronおよびballoon cell |
| FCD　タイプ3：皮質構築異常に加え、病因論的におそらく異なる他の病変を伴う |
| □　FCDタイプ3a：皮質構築異常＋海馬硬化症 |
| □　FCDタイプ3b：皮質構築異常＋腫瘍性病変 |
| □　FCDタイプ3c：皮質構築異常＋血管奇形 |
| □　FCDタイプ3d：皮質構築異常＋その他の病変 |

**Ａ．症状　（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 1. てんかん発作 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 発症時期　：　□乳幼児〜学童期　　□中高年以降　　□その他または不明  てんかん発作型（複数選択可）　：　□全般発作　□単純部分発作　□複雑部分発作　□二次性全般化発作 | |
| 2. 精神発達遅滞などの他の障害 | 1.あり　2.なし 3.不明 |

**Ｂ．検査所見**

|  |  |
| --- | --- |
| 1. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なし | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 2. 画像検査所見：MRIで病変が捉えられる（SPECTによる灌流変化は診断の参考になる）  （※FCDタイプ2bはほぼ全例、FCDタイプ2aは３割程度、FCDタイプ1は通常捉えられない） | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 3. 生理学的所見：脳波では局在性異常波が記録される  ※特に反復性棘波が記録されるとFCDの可能性が高い。脳磁図による双極子の集積も参考になる。 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 4. 病理所見：（該当する項目に☑を記入する）  □皮質神経細胞の配列が乱れ、異型細胞(dysmorphic neuronやballoon cell)の出現を伴う  □皮質神経細胞の配列に乱れを認めるものの、異型細胞を伴わない | 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 |
| □種々の腫瘍 　□血管病変 　□結節性硬化症 　□片側巨脳症 | |

**＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □　Ａ.1.とＢ.3.から限局性皮質異形成を疑い、Ｂ.2.にて病変が確認できる  □　Ａ.1.とＢ.3.から限局性皮質異形成を疑い、Ｂ.4.にてFCDタイプ１あるいはFCDタイプ2aを認める |

**■　臨床所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 外科治療 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 異形成の局在（複数選択可）  □前頭葉 　□側頭葉 　□頭頂葉　 □後頭葉　 □その他　 □両側 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 神経症状の有無（複数選択可）  □運動麻痺 　□不随意運動　 □感覚障害　 □高次脳機能障害 　□てんかん性脳症 　□その他 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| てんかん重積状態 | 1.あり　2.なし 3.不明 |

**■　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。