192　コケイン症候群

□ 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**

**Ⅰ.主要徴候**

|  |  |
| --- | --- |
| (1)著明な成長障害 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| (2)精神運動発達遅延 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| (3)早老様の特徴的な顔貌 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| (4)日光過敏症状 | 1.あり　2.なし 3.不明 |

**Ⅱ.副徴候（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □(5)大脳基底核石灰化　　□(6)感音性難聴　　□(7)網膜色素変性症 |

**Ⅲ.その他の徴候（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □(8)白内障　　□(9)足関節拘縮　　□(10)視神経萎縮　　□(11)脊椎後弯　　□(12)齲歯　　□(13)手足の冷感　　□(14)性腺機能低下　　□(15)睡眠障害　　□(16)肝機能障害　　□(17)耐糖能異常 |

**Ⅳ.予後に影響する合併症（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □(18)腎機能障害　　□(19)呼吸器感染　　□(20)外傷　　□(21)心血管障害 |

**Ｂ.遺伝学的検査**

|  |  |
| --- | --- |
| 遺伝子検査の実施 | 1.実施　2.未実施 |
| 病的変異を認める項目に☑を記入する | |
| □ *CSA*　　　□　*CSB*　　　□　*XPB*　　　□　*XPD*　　　□　*XPG* | |
| 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

|  |  |
| --- | --- |
| DNA修復試験の実施 | 1.実施　2.未実施 |
| 実施した項目に☑を記入し、所見を記載する | |
| □紫外線感受性試験（所見：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　）  □宿主細胞回復を指標にしたDNA修復能測定（所見：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　）  □相補性試験（所見：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　）  □紫外線照射後RNA合成試験（所見：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　）  □その他（所見：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | |

**＜診断のカテゴリー＞（該当すれば項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| 遺伝子検査実施の場合 |
| □遺伝子検査でCS関連遺伝子に病的変異が同定される |
| 遺伝子検査でCS関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合 |
| □主要徴候(1)～(4)のうち2項目以上あり、DNA修復試験での異常所見（修復能の低下があり、その低下は既知のCS関連遺伝子導入で相補あり）を認める |
| □主要徴候(1)～(4)をすべてみたし、DNA修復試験での異常所見（修復能の低下があり、その低下は既知のCS関連遺伝子導入で相補せず、あるいは相補性試験未実施）を認める |
| DNA修復試験未実施の場合　　　　□1)と2)　　□1)と3)　　□1)～3)の全て |
| 1)主要徴候(1)～(4)を全て、副徴候(5)～(7)のうち2項目以上 |
| 2)その他の臨床所見、血液・画像など各種データで他疾患(色素性乾皮症、ポルフィリン症など)が否定される |
| 3)同胞が同様の症状からCSと確定診断されている |

**■　理学所見**

|  |  |
| --- | --- |
| 著明な成長障害  身長 cm 体重 kg 頭囲 cm　（出生時体重 g） | 1.あり　2.なし 3.不明 |

**■　検査所見（該当すれば項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 聴性脳幹反応の異常  （所見：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| オーディオグラムでの聴力レベルの低下  （所見：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| MRI/CT検査での異常（□ MRI　　□CT）  □大脳の萎縮　□小脳の萎縮　□脳幹の萎縮　□白質病変　□その他の異常（　　　　　　　　　　　　） | 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）**

**ＣＳ重症度分類**

|  |  |
| --- | --- |
| □grade 1（重症度スコア総計0～2）　　□grade 2（重症度スコア総計3～5）　　□grade 3（重症度スコア総計6以上） | |
| 評価のためのスコアシート（合計点数：　　　　　　） | |
| 日光過敏 | □正常(0)　　　　□あり(1) |
| 視力 | □正常(0)　　　　□低下(眼鏡不要:1)　　　　　　□低下（眼鏡必要:2）　　□失明(6) |
| 聴力 | □正常(0)　　　　□低下(補聴器不要:1)　　　　　□低下（補聴器必要:2）　□聴力なし(6) |
| 知的機能 | □正常(0)　　　　□障害あり（日常生活可能:2）　□日常生活困難(6) |
| 移動 | □障害なし(0)　　□歩行障害(車椅子不要:2)　　　□車椅子(3） |
| 食事 | □経口摂取可能(0)　　□経口摂取不可能(6) |
| 腎障害 | □なし(0)　　　　□あり(6) |

**■　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。