138　神経細胞移動異常症

□ 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（該当する項目に☑に記入する）**

|  |
| --- |
| □てんかん発作　　　□知的障害　　　□運動障害　　　□顔貌異常　　　□内臓奇形　　　□外性器異常  □構語障害や嚥下障害などの偽性球麻痺症状　　　□筋症状　　　　□その他（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） |

**Ｂ-1．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：必須の所見で、各病型別に示した特徴的な脳構造異常を認める（該当する項目に☑を記入する） | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| □ ①無脳回  （前頭葉・後頭葉などほぼ脳葉全体にわたって脳溝が認められず，表面からみた脳回の幅が広い場合で、皮質層の厚さは1cm以上である）  □ ②厚脳回（無脳回と正常の中間であり、皮質層の厚さは4-9mmである）  □ ③異所性灰白質（ヘテロトピア）  （灰白質すなわち神経細胞（核と胞体・樹状突起）の集まりが、本来神経細胞の存在しない白質または脳表・脳室に本来の灰白質と離  れて存在する状態である。異所性灰白質の存在部位により、主に皮質下帯状異所性灰白質と脳室周囲結節状異所性灰白質に分けられる。）  □ ④多小脳回  （浅い脳溝で小さな脳回が入り組んで多数集簇する外観を示し、特に乳児早期のT2強調画像で検出しやすい。その後、成長に伴いMRI  上は一塊の肥厚した皮質として厚脳回様の外観を呈するが、脳回の幅や皮質の厚さが不規則で脳表は細かく隆起していることが多く、  古典型滑脳症の厚脳回との鑑別点となる。多小脳回の約60%はシルビウス裂を中心に病変が広がり傍シルビウス裂多小脳回とよばれる。  組織学的には大脳皮質表層の分子層が２層以下に細かく陥入した状態であり、特に浅い層の陥入はMRIで検出できない場合もある。）  □ ⑤敷石様皮質異形成  （神経細胞およびグリア細胞が過剰な移動（遊走）を生じてグリア境界膜を突き破り、くも膜下腔に突出した脳回を生じ、脳表が丸石を  しきつめたような結節性の外観を示す）  □ ⑥裂脳症（脳軟膜から側脳室上衣細胞層にまで達するcleft(裂溝)の形成）  □ ⑦孔脳症（先天的に脳室との交通を有する嚢胞または空洞がみられる） | |
| 3. 生理学的所見：脳波はてんかん性異常所見を呈する | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**Ｂ-2．その他の画像所見**

|  |  |
| --- | --- |
| その他の脳構造異常を認める（該当する項目に☑を記入する） | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| □ ①単純脳回（小頭に伴い脳回の数が減少する。皮質層の厚さは正常である）  □ ②脳梁欠損（脳梁の一部または全部の欠損） | |

**Ｄ．遺伝学的検査**

|  |  |
| --- | --- |
| 遺伝子検査の実施 | 1.実施　2.非実施 |
| 実施した場合、異常がある項目に☑を記入する | |
| □17p13.3領域の染色体微細欠失　　□*LIS1*　　□ *DCX*　　□*TUBA1A*　　□*GPR56*　　□*COL4A1*　　□その他（　　　　　　　　　　　　　　） | |
| 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

**＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □てんかん発作や知的障害などの症状から脳構造異常を疑い、画像検査（Ｂ－1の2）でそれぞれの病型①～⑦のいずれかを確定することで診断する |

**■　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。