125　神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症

□ 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☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 1. 60歳以下の発症 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 2.以下のうち二つ以上の臨床症状がある□ a. 進行性認知機能障害、または性格変化・行動異常□ b. 錐体路徴候□ c. パーキンソン症状□ d. けいれん発作 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 3.　□常染色体優性遺伝形式　もしくは　□孤発例である | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 4.頭部CT/MRIで以下の所見を認める□ a. 両側性の大脳白質病変□ b. 脳梁の菲薄化 | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 5. 以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。鑑別できた疾病には☑を記入する。 | 1.全て除外可　2.除外不可　3.不明 |
| □血管性認知症　 　□多発性硬化症　 　□白質ジストロフィー（ALD、MLD等） |

**Ｂ．支持項目**

|  |  |
| --- | --- |
| 1.臨床徴候やFrontal Assessment Battery (FAB) 検査等で前頭葉機能障害を示唆する所見を認める | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 2.進行が早く、発症後5年以内に臥床状態となった | 1.該当　2.非該当　3.不明 |
| 3.頭部CTで大脳白質に点状の石灰化病変を認める | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**Ｃ．除外項目**

|  |  |
| --- | --- |
| 以下項目を全て除外できる。除外できた場合、該当する項目に☑を記入する。 | 1.全て除外可　2.除外不可　3.不明 |
| □10歳未満の発症　　□高度な末梢神経障害の合併□2回以上のstroke-like episode（脳血管障害様エピソード）。但し、けいれん発作は除く。 |

**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、変異がある項目に☑を記入する |
| □*CSF-1R*　　変異の内容（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　）　　　　　 |
| 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．神経病理学的所見**（脳生検など）

|  |  |
| --- | --- |
| HDLSに特徴的な神経病理学的所見を認める | 1.該当　2.非該当　3.不明 |

**＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □　Definite（Ａ 2、3、4a を満たし、*CSF-1R*遺伝子の変異またはHDLSに特徴的な神経病理学的所見を認める） |
| □　Probable（Ａ 1-5 項目全てを満たすが、*CSF-1R*遺伝子変異の検索及び神経病理学的検索が行われていない） |
| □　Possible（Ａ　2a、3および 4a を満たすが、*CSF-1R*遺伝変異の検索及び神経病理学的検索が行われていない） |

**■　発症と経過**

|  |  |
| --- | --- |
| 経過 | 1. 進行性　　2. 進行後停止　　3. 軽快 　　4. その他（　　　　　　　　　　　　） |

**■　臨床所見**

|  |
| --- |
| 認知機能・精神症状 |
| 認知症・認知機能低下 | 1. あり　　2. なし | 精神発達遅滞 | 1. あり　　2. なし |
| 抑うつ症状 | 1. あり　　2. なし | 無気力・アパシー | 1. あり　　2. なし |
| 脱抑制・易怒性 | 1. あり　　2. なし | 失語 | 1. あり　　2. なし |
| 失行 | 1. あり　　2. なし | てんかん | 1. あり　　2. なし |
| 脳神経 |
| 眼球運動障害 | 1. あり　　2. なし | 構音障害 | 1. あり　　2. なし |
| 嚥下障害 | 1. あり 2. なし |  |
| 反射 |
| 四肢の腱反射 | 1. 正常 2. 低下 3. 亢進 | 　バビンスキー反射 | 1. 陽性　　2. 陰性 |
| 歩行、姿勢、協調運動 |
| 歩行能力 | 1. 正常　　2.異常であるが支持なしで自立歩行可　　3.つたい歩きで10m歩行可　　4.介助のみで歩行可　　5. 歩行不可 |
| 姿勢の安定性 | 1. 異常なし　2. 突進現象があるが自分で立ち直れる　3. 突進現象があり、支えないと倒れる　4. 極めて不安定で、何もしなくても倒れそうになる　5. 介助なしには起立が困難 |
| 小脳症状 | 体幹失調 1. あり　　　2. なし　　　四肢失調　1. あり　　　2. なし |
| 錐体外路症状（パーキンソニズム） |
| 無動 | 1. あり　　2. なし | 安静時振戦 | 1. あり　　2. なし |
| 筋強剛 | 1. あり　　2. なし　　ありの場合　1. 軽微な固縮　　2. 軽度～中等度の固縮　　3. 高度の固縮 |
| 　不随意運動 | 1. あり　　2. なし |
| 自律神経障害 |
| 排尿困難 | 1. あり　　2. なし | 発汗異常 | 1. あり　　2. なし |
| 起立性低血圧 | 1. あり　　2. なし |  |

**■　画像所見**

|  |  |
| --- | --- |
| CT | 1. 実施 2. 未実施　　CT撮像日　　西暦　　　　年　　月 |
| MRI | 1. 実施　2. 未実施　　MRI撮像日 　西暦　 年　　月 |
| 異常の有無 | 1. あり　2. なし |
| 該当所見 | □大脳白質信号異常　　　□脳梁の菲薄化　　　　□脳梁の信号異常　　　□錐体路の異常信号　□側脳室の開大　　　　　□大脳皮質の萎縮　　　□拡散強調像における高信号病変 　□造影効果を有する病変　　　　□CTにおける微小石灰化 |
| SPECT | 1. 実施　 2. 未実施　　SPECT実施の時期　　西暦　　　　年　　月 |
| 脳血流低下 | 1. あり　2. なし部位：1. 前頭葉　2. 側頭葉　3. 頭頂葉　4. 後頭葉　5. 基底核　6. 小脳　7. 脳幹　8. その他（　　　　　　　　） |

**■　治療その他**

|  |  |
| --- | --- |
| 気管切開 | 1. 実施　　2. 未実施　　導入日　西暦　　　 年　　月 |
| 鼻腔栄養 | 1. 実施　　2. 未実施　　導入日　西暦　　　 年　　月 |
| 胃瘻 | 1. 実施　　2. 未実施　　導入日　西暦　　　 年　　月 |

**■　重症度分類に関する事項（該当する項目に☑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。