121　神経フェリチン症

□ 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（該当する年齢に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| 錐体外路症候 |
| ジストニア | 1.あり　2.なし 3.不明 | コレア | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 振戦 | 1.あり　2.なし 3.不明 | アテトーゼ | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| その他の症状 |
| 小脳失調 | 1.あり　2.なし 3.不明 | 錐体路徴候 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 認知機能障害 | 1.あり　2.なし 3.不明 | 精神症状 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 自律神経症候 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 経過 |
| 10歳代から60歳代で発症□10歳代　　□20歳代　　□30歳代　　□40歳代　　□50歳代　　□60歳代　　□その他（　　　　　） | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 症状は数十年にわたり緩徐に進行し、様々な程度で出現 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 遺伝形式 |
| 常染色体優性遺伝形式をとる | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**Ｂ．検査所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 1. 頭部MRIのT2強調画像やT2\*強調画像において鉄沈着を反映する低信号が淡蒼球、被殻、視床、歯状核、黒質、赤核、大脳皮質などに広範に認められる。（病変が認められた部位に☑を記入する）　 □淡蒼球　□被殻　□視床　□歯状核　□黒質　□赤核　□大脳皮質　□その他（　　　　　　　　） | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 2. 両側大脳基底核に認められる脳脊髄液にほぼ等しい信号強度を示す空洞形成（嚢胞性変化）を認める | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 血清フェリチン値の測定　実施の場合その値：　　　　　　　　ng/mL（施設基準値：　　　　　ng/mL） | 1.実施　2.未実施 |
| 髄液フェリチン値の測定　実施の場合その値：　　　　　　　　ng/mL（施設基準値：　　　 　ng/mL） | 1.実施　2.未実施 |

**Ｃ．病理所見**

|  |  |
| --- | --- |
| 病理診断の実施 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 1.基底核において神経細胞、グリア細胞の細胞質や核内にフェリチンの沈着による封入体を認める | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 2.大脳や小脳の皮質、白質にも1.と同様の所見を認める | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**Ｄ．遺伝学的検査**

|  |  |
| --- | --- |
| 遺伝子検査の実施 | 1.実施　2.未実施 |
| 実施した場合、変異がある項目に☑を記入する |
| □フェリチン軽鎖遺伝子変異　 |
| 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＞**

|  |  |
| --- | --- |
| 確定診断：フェリチン軽鎖遺伝子変異を確認 | 1.該当　2.非該当 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）**

**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。