155　ランドウ・クレフナー症候群

□ 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（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 1.発症前の発達は正常 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 2.聴覚失認、語聾などの聴覚言語障害が思春期まで（概ね２～10歳）に発症 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 3.言語能力の退行（感覚失語、時に全失語にいたる）。一部の症例では一過性の改善を示す。 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 4.てんかん発作の合併は70-80％で、発作頻度は少ない。多くは焦点性発作を呈する。 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 発作型（複数選択可）　□複雑部分発作　□単純部分発作　□二次性全般化発作　□非定型欠神発作　□その他（　　　　　　　　　　）現在の状況　　　　　　□発作残存　　□発作消失 |
| 5.認知障害、行動障害を伴う | 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.脳波検査では棘波、棘徐波を、両側性、全般性に認める。焦点性異常の側性は一定せず、多焦点を呈することが多く、局在は側頭葉が高頻度である。徐波睡眠期はてんかん性発射の頻度が増し、両側性棘徐波が持続する。 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 脳波所見の変化　□両側性棘徐波（□残存　□消失）　□焦点性異常波　 □多焦点性異常波　 □突発性異常波の消失　□正常化　□その他（　　　　　　　　　　　） |
| 2.頭部画像検査では視察的評価における形態的な異常を認めないが、機能検査により非対称性、側頭葉の異常が認められる。 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 3.神経心理検査で聴覚失認、言語障害を認める | 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 |
| □中心-側頭部棘波を伴う良性小児てんかん　　　　□レノックス・ガストー症候群　　　　□側頭葉てんかん□非てんかん性疾患（□末梢性難聴　　□心理的要因　　□脳血管障害後遺症などによる失語症　　□自閉症） |

**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、異常がある項目に☑を記入する |
| □*SRPX2*　　□*ELP4*　　□*GRIN2A* |
| 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）**

|  |
| --- |
| □　発達が正常な児童に症状(Ａ-2、3)を認め、検査所見(Ｂ-1)を認める |

**■　臨床所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 脳機能障害の詳細  | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| □感覚性言語障害 □表出性言語障害 □全失語 □多弁 □行動異常（□多動 □攻撃性 衝動性 □その他） □運動障害 |

**■　治療その他（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 有効であった抗てんかん薬 | 1.実施　2未実施 3.不明 |
| 薬剤名： |
| その他の治療 | 1.実施　2.未実施 3.不明 |
| □ステロイドパルス治療（□有効　□無効　□判定保留）　　　　□ステロイド内服治療（□有効　□無効　□判定保留）　　□免疫グロブリン治療（□有効　□無効　□判定保留）　　　　　□その他の免疫修飾療法（□有効　□無効　□判定保留）　□てんかん外科治療（□有効　□無効　□判定保留）　　　　　　□その他の治療（□あり　□なし） |

**■　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。