

120 遺伝性ジストニア

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定	<input type="checkbox"/> 不認定
-------	---	------	-----------------------------	------------------------------

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>							
住所								
生年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月	<input type="text"/> <input type="text"/>	日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明							
	発症者続柄							
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性) <input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方) <input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ <input type="checkbox"/> 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月			

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み／不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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

診断

(1) 遺伝性ジストニアの病型	<input type="checkbox"/> 1. DYT シリーズ <input type="checkbox"/> 2. NBIA シリーズ
(2) 遺伝形式	<input type="checkbox"/> 1. 常染色体優性 <input type="checkbox"/> 2. 常染色体劣性 <input type="checkbox"/> 3. 伴性劣性 <input type="checkbox"/> 4. 伴性優性 <input type="checkbox"/> 5. 母系遺伝 <input type="checkbox"/> 6. 不明
(3) 本人の遺伝子診断	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
(4) 本人の遺伝子診断未実施の場合家族の遺伝子診断	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施

(5) 遺伝性ジストニアの種類			
①DYT シリーズの種類	<input type="checkbox"/> 1. DYT1 <input type="checkbox"/> 2. DYT2 <input type="checkbox"/> 3. DYT3 <input type="checkbox"/> 4. DYT4 <input type="checkbox"/> 5. DYT5 <input type="checkbox"/> 6. DYT6 <input type="checkbox"/> 7. DYT7 <input type="checkbox"/> 8. DYT8 <input type="checkbox"/> 9. DYT9 <input type="checkbox"/> 10. DYT10 <input type="checkbox"/> 11. DYT11 <input type="checkbox"/> 12. DYT12 <input type="checkbox"/> 13. DYT13 <input type="checkbox"/> 14. DYT15 <input type="checkbox"/> 15. DYT16 <input type="checkbox"/> 16. DYT17 <input type="checkbox"/> 17. DYT18 <input type="checkbox"/> 18. DYT19 <input type="checkbox"/> 19. DYT20 <input type="checkbox"/> 20. その他		
	*12 の場合、以下より選択		
	<input type="checkbox"/> a. RDP <input type="checkbox"/> b. AHC <input type="checkbox"/> c. CAPOS		
	*20 を選択の場合、以下に記入		
	<table border="1"> <tr> <td>具体的に</td> <td></td> </tr> </table>	具体的に	
	具体的に		
	異常の認められた遺伝子 (DYT シリーズ)		
<input type="checkbox"/> 1. TOR1A <input type="checkbox"/> 2. TAF1 <input type="checkbox"/> 3. DYT4 <input type="checkbox"/> 4. GCH1 <input type="checkbox"/> 5. THAP1 <input type="checkbox"/> 6. DYT7 <input type="checkbox"/> 7. PNKD1 <input type="checkbox"/> 8. MR-1 <input type="checkbox"/> 9. CSE <input type="checkbox"/> 10. EKD1 <input type="checkbox"/> 11. SGCE <input type="checkbox"/> 12. ATP1A3 <input type="checkbox"/> 13. DYT13 <input type="checkbox"/> 14. DYT15 <input type="checkbox"/> 15. PRKRA <input type="checkbox"/> 16. DYT17 <input type="checkbox"/> 17. SLC2A1 <input type="checkbox"/> 18. EKD2 <input type="checkbox"/> 19. PNKD2 <input type="checkbox"/> 20. その他			
*20 を選択の場合、以下に記入			
<table border="1"> <tr> <td>遺伝子</td> <td></td> </tr> </table>	遺伝子		
遺伝子			
②NBIA シリーズの種類	<input type="checkbox"/> 1. NBIA1 (Classical PKAN) <input type="checkbox"/> 2. NBIA1 (Atypical PKAN) <input type="checkbox"/> 3. NBIA2a (Classical INAD) <input type="checkbox"/> 4. NBIA2b (Atypical INAD) <input type="checkbox"/> 5. NBIA3 (神経フェリチン症) <input type="checkbox"/> 6. NBIA4 (無セルロプラスミン血症) <input type="checkbox"/> 7. FAHN <input type="checkbox"/> 8. その他 *8 を選択の場合、以下に記入		
	<table border="1"> <tr> <td>具体的に</td> <td></td> </tr> </table>	具体的に	
	具体的に		
	異常の認められた遺伝子 (NBIA シリーズ)		
	<input type="checkbox"/> 1. PANK2 <input type="checkbox"/> 2. PLA2G6 <input type="checkbox"/> 3. FTL <input type="checkbox"/> 4. CP <input type="checkbox"/> 5. FA2H <input type="checkbox"/> 6. その他 *6 を選択の場合、以下に記入		
<table border="1"> <tr> <td>遺伝子</td> <td></td> </tr> </table>	遺伝子		
遺伝子			

A. 臨床所見

(1) 不随意運動	不随意運動の表現型		
	<input type="checkbox"/> 1. ジストニア	<input type="checkbox"/> 2. 振戦	<input type="checkbox"/> 3. ミオクローヌス
	<input type="checkbox"/> 4. 舞踏運動	<input type="checkbox"/> 5. チック	<input type="checkbox"/> 6. アテトーゼ
	<input type="checkbox"/> 7. バリスム	<input type="checkbox"/> 8. 筋痙攣	<input type="checkbox"/> 9. スパズム
	<input type="checkbox"/> 10. ジスキネジア	<input type="checkbox"/> 11. その他	*11 を選択の場合、以下に記入
症状			
ジストニアの発現部位			
<input type="checkbox"/> 1. 眼部と上部顔面	<input type="checkbox"/> 2. 下部顔面	<input type="checkbox"/> 3. 下顎	
<input type="checkbox"/> 4. 舌と咽頭	<input type="checkbox"/> 5. 喉頭	<input type="checkbox"/> 6. 頸部	
<input type="checkbox"/> 7. 体幹	<input type="checkbox"/> 8. 上肢	<input type="checkbox"/> 9. 下肢	
(2) ジストニアの性状	1. 本来、意識せずに遂行できる書字などの動作、姿勢の維持で症状が出現する		
	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
	2. 特定の動作や環境によって症状が出現する（動作特異性）		
	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
	3. 異常動作や異常姿勢には一定のパターンがある（定型性）		
	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 特定の感覚刺激により症状が軽快することがある（感覚トリック）			
<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明	
(3) パーキンソン症状	<input type="checkbox"/> 1. 筋強剛	<input type="checkbox"/> 2. 無動	<input type="checkbox"/> 3. 姿勢反射障害

(4) その他の神経症状	<input type="checkbox"/> 1. 認知症 <input type="checkbox"/> 2. 精神・運動発達遅滞 <input type="checkbox"/> 3. 失語 <input type="checkbox"/> 4. 失行 <input type="checkbox"/> 5. 失認 <input type="checkbox"/> 6. 眼球運動障害 <input type="checkbox"/> 7. 垂直性眼球運動障害 <input type="checkbox"/> 8. 眼振 <input type="checkbox"/> 9. 構音障害 <input type="checkbox"/> 10. 嘔声 <input type="checkbox"/> 11. 小脳性運動失調 <input type="checkbox"/> 12. 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 13. 末梢神経障害 <input type="checkbox"/> 14. 腱反射亢進 <input type="checkbox"/> 15. 痙縮 <input type="checkbox"/> 16. 痙縮による歩行障害 <input type="checkbox"/> 17. Babinski 徴候陽性 <input type="checkbox"/> 18. 自律神経障害 <input type="checkbox"/> 19. 起立性低血圧 <input type="checkbox"/> 20. 蓄尿障害 <input type="checkbox"/> 21. 排尿障害 <input type="checkbox"/> 22. てんかん発作
	<input type="checkbox"/> 1. 網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 2. 視神経萎縮 <input type="checkbox"/> 3. 難聴 <input type="checkbox"/> 4. 性腺萎縮

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

表面筋電図	表面筋電図の実施の有無	
	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	検査日時	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	共収縮の有無	
	<input type="checkbox"/> 1. 拮抗関係にある筋が同時に収縮する <input type="checkbox"/> 2. なし	

画像検査	MRI の実施の有無	
	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	検査日時	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	異常の有無と所見	
	異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	異常所見ありの場合	
	1. eye-of-the tiger sign	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	2. 鉄沈着所見	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
		ありの場合の沈着部位
		<input type="checkbox"/> 1. 淡蒼球 <input type="checkbox"/> 2. 黒質 <input type="checkbox"/> 3. 小脳歯状核 <input type="checkbox"/> 4. 大脳脚 <input type="checkbox"/> 5. その他 *5 を選択の場合、以下に記入
部位		
3. 脳萎縮	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	ありの場合の脳萎縮部位	
	<input type="checkbox"/> 1. 大脳 <input type="checkbox"/> 2. 尾状核 <input type="checkbox"/> 3. 被殻 <input type="checkbox"/> 4. 淡蒼球 <input type="checkbox"/> 5. 脳幹 <input type="checkbox"/> 6. 小脳 <input type="checkbox"/> 7. その他 *7 を選択の場合、以下に記入	
	部位	
4. その他の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	異常の内容	

脳脊髄液検査	脳脊髄液検査の実施の有無	
	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	検査日時	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	ネオプテリン値	
	ネオプテリン値	測定値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> pmol/mL
	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 低下 <input type="checkbox"/> 3. 上昇 <input type="checkbox"/> 4. 不明	
	ビオプテリン値	
	ビオプテリン値	測定値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> nmol/L
<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 低下 <input type="checkbox"/> 3. 上昇 <input type="checkbox"/> 4. 不明		
脳波検査	脳波検査の実施の有無	
	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	検査日時	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	異常の有無と所見	
	徐波化	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	発作波	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
その他の異常		

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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> ウィルソン (Wilson) 病 <input type="checkbox"/> SCA1 <input type="checkbox"/> SCA2 <input type="checkbox"/> SCA3	
<input type="checkbox"/> SCA17 <input type="checkbox"/> PARK2 <input type="checkbox"/> PARK6 <input type="checkbox"/> PARK15	
<input type="checkbox"/> 家族性痙性対麻痺 <input type="checkbox"/> ハンチントン (Huntington) 病 <input type="checkbox"/> 神経有棘赤血球症	
<input type="checkbox"/> GM2 ガングリオシドーシス <input type="checkbox"/> GM1 ガングリオシドーシス	
<input type="checkbox"/> ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病 <input type="checkbox"/> レット症候群	
<input type="checkbox"/> パーキンソン病 <input type="checkbox"/> パーキンソン症候群 <input type="checkbox"/> 脳血管障害	
<input type="checkbox"/> 抗精神薬投与に伴う遅発性ジストニア	

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250文字以内かつ7行以内

--

■ 発症と経過

初発症状（自由記載） *50文字以内かつ3行以内	
経過	<input type="checkbox"/> 1. 進行性 <input type="checkbox"/> 2. 進行後停止 <input type="checkbox"/> 3. 軽快 <input type="checkbox"/> 4. その他

■ 重症度分類に関する事項

機能障害：Barthel Index 合計 点

食事	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5) <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)
歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15) <input type="checkbox"/> 軽度介助(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 不能(0)
着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10) <input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. あり		
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月		
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	

医療機関名												
指定医番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと											
記載年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日

- 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です。）
- 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か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26年11月12日健発1112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。