

## 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
	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	
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
	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
	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
診断年月日	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。
- 診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- 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。