

192 コケイン症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 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
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	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"/>		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
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	
性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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						
発症時期	西暦	<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						
手帳取得状況							
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり (等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級 <input type="checkbox"/> 4級 <input type="checkbox"/> 5級 <input type="checkbox"/> 6級)						
療育手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり						
精神障害者 保健福祉手帳 (障害者手帳)	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり (等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級)						
人工呼吸器等装着者認定基準に該当							
<input type="checkbox"/> 1. する <input type="checkbox"/> 2. しない <input type="checkbox"/> 3. 不明							

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

遺伝子検査実施の場合
<input type="checkbox"/> Definite 1: 遺伝子検査でコケイン症候群 (CS) 関連遺伝子に病的変異が同定される
遺伝子検査で CS 関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合
<input type="checkbox"/> Definite 2: 主要徴候(1)～(4)のうち2項目以上あり、DNA 修復試験での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知の CS 関連遺伝子導入で相補あり) を認める
<input type="checkbox"/> Definite 3: 主要徴候(1)～(4)をすべてみたし、DNA 修復試験での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知の CS 関連遺伝子導入で相補せず、あるいは相補性試験未実施) を認める
DNA 修復試験未実施の場合
<input type="checkbox"/> Definite 4: 次の1)と2)を満たす
<input type="checkbox"/> Definite 5: 次の1)と3)を満たす
<input type="checkbox"/> Definite 6: 次の1)～3)の全てを満たす
<input type="checkbox"/> 次の1)～3)のいずれか1つを満たす
1) 主要徴候(1)～(4)を全て、副徴候(5)～(7)のうち2項目以上を満たす
2) その他の臨床所見、血液・画像など各種データで他疾患 (色素性乾皮症、ポルフィリン症など) が否定される
3) 同胞が同様の症状から CS と確定診断されている
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 症状

主徴候

(1) 著明な成長障害	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 精神運動発達遅延	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
(3) 早老様の特徴的な顔貌	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
(4) 日光過敏症状	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明

副徴候

<input type="checkbox"/> (5) 大脳基底核石灰化	<input type="checkbox"/> (6) 感音性難聴	<input type="checkbox"/> (7) 網膜色素変性症
---------------------------------------	------------------------------------	--------------------------------------

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. 検査範囲内異常なし <input type="checkbox"/> 3. 検査未実施
<input type="checkbox"/> CSA <input type="checkbox"/> CSB <input type="checkbox"/> XPB <input type="checkbox"/> XPD <input type="checkbox"/> XPG	
DNA 修復試験の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> 紫外線感受性試験	
所見	
<input type="checkbox"/> 宿主細胞回復を指標にした DNA 修復能測定	
所見	
<input type="checkbox"/> 相補性試験	
所見	
<input type="checkbox"/> 紫外線照射後 RNA 合成試験	
所見	
<input type="checkbox"/> その他	
所見	

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"/> 色素性乾皮症 <input type="checkbox"/> ポルフィリン症	

■ 重症度分類に関する事項

CS 重症度分類

<input type="checkbox"/> grade 1 (重症度スコア総計 0~2) <input type="checkbox"/> grade 2 (重症度スコア総計 3~5)	
<input type="checkbox"/> grade 3 (重症度スコア総計 6 以上)	
日光過敏	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> あり(1)
視力	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> 低下(眼鏡不要:1) <input type="checkbox"/> 低下(眼鏡必要:2) <input type="checkbox"/> 失明(6)
聴力	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> 低下(補聴器不要:1) <input type="checkbox"/> 低下(補聴器必要:2) <input type="checkbox"/> 聴力なし(6)
知的機能	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> 障害あり(日常生活可能:2) <input type="checkbox"/> 日常生活困難(6)
移動	<input type="checkbox"/> 障害なし(0) <input type="checkbox"/> 歩行障害(車椅子不要:2) <input type="checkbox"/> 車椅子(3)
食事	<input type="checkbox"/> 経口摂取可能(0) <input type="checkbox"/> 経口摂取不可能(6)
腎障害	<input type="checkbox"/> なし(0) <input type="checkbox"/> あり(6)
評価のためのスコアシート	合計点数 <input type="text"/> <input type="text"/>

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

その他の徴候

<input type="checkbox"/> 1. 白内障	<input type="checkbox"/> 2. 足関節拘縮	<input type="checkbox"/> 3. 視神経萎縮	<input type="checkbox"/> 4. 脊椎後弯
<input type="checkbox"/> 5. 齲歯	<input type="checkbox"/> 6. 手足の冷感	<input type="checkbox"/> 7. 性腺機能低下	<input type="checkbox"/> 8. 睡眠障害
<input type="checkbox"/> 9. 肝機能障害	<input type="checkbox"/> 10. 耐糖能異常		

予後に影響する合併症

<input type="checkbox"/> 1. 腎機能障害	<input type="checkbox"/> 2. 呼吸器感染	<input type="checkbox"/> 3. 外傷	<input type="checkbox"/> 4. 心血管障害
-----------------------------------	-----------------------------------	--------------------------------	-----------------------------------

理学所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

著明な成長障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
頭囲	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	出生時体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g

検査所見

聴性脳幹反応の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	所見		
オーディオグラムでの聴力レベルの低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	所見		
MRI/CT 検査での異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> MRI <input type="checkbox"/> CT		
	<input type="checkbox"/> 大脳の萎縮 <input type="checkbox"/> 小脳の萎縮 <input type="checkbox"/> 脳幹の萎縮		
	<input type="checkbox"/> 白質病変 <input type="checkbox"/> その他の異常 *その他の異常を選択の場合、以下に記入		

■ 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"/>											
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入										
医師の氏名												
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。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	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
公費負担者番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>					
認定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定											
研究同意の有無	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無											
受給者番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>						
有効期限	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
階層区分	<input type="checkbox"/> 生活保護 <input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 上位所得 <input type="checkbox"/> その他											
軽症者登録	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無											
保険情報	保険者番号			被保険者記号								
	被保険者番号			被保険者 個人単位枝番								
	資格取得 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"/>