

020 副腎白質ジストロフィー

■ 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 年 月 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	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 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 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	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	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite（発症者）：A-1～8の1つ以上が該当し、B-1が高値で、B-2、3、4のいずれかで異常を認める
- ☐ Definite（発症前男性）：家族内に発症者又は保因者がおり、かつ、B-1が高値である男児
- ☐ Definite（女性発症者）：A-1～8の1つ以上が該当し、かつ、B-2、3、4のいずれかで異常を認める女性で、かつ、以下の3項目のいずれかに該当する場合
- ・家族内に発症者又は保因者がいる
 - ・B-1が高値
 - ・Cで遺伝子変異をヘテロ接合で有する
- ☐ Definite：Cで病原性の遺伝子変異が同定された男性
- ☐ いずれにも該当しない

病型

- ☐ 1. 小児大脳型 ☐ 2. 思春期大脳型 ☐ 3. 副腎脊髄ニューロパチー（AMN）
- ☐ 4. 成人大脳型 ☐ 5. 小脳・脳幹型 ☐ 6. アジソン型
- ☐ 7. 女性発症者 ☐ 8. その他（発症前男性等）

A. 症状

1. 精神症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症時期	西暦 年 月
	症状	
2. 知能障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症時期	西暦 年 月
	症状	

3. 視力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症時期	西暦 年 月
	症状	
4. 歩行障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症時期	西暦 年 月
	症状	
	(歩行障害の状態) *1の場合、以下より選択	
	☐ 1. 移動に車椅子が必要 ☐ 2. 臥床状態 ☐ 3. なし ☐ 4. 不明	
	車椅子時期	西暦 年 月
	臥床時期	西暦 年 月
5. 錐体路徴候	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症時期	西暦 年 月
	症状	
6. 感覚障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症時期	西暦 年 月
	症状	
7. 自律神経障害 (排尿障害、陰萎)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症時期	西暦 年 月
	症状	

8. 副腎不全症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症時期	西暦 年 月
	症状	

B. 検査所見

1. 極長鎖脂肪酸分析		
極長鎖脂肪酸の増加	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
2. 副腎機能検査		
副腎不全 有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
3. 頭部 MRI		
☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
実施日	西暦 年 月	
T2 高信号域	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	部位	☐ 1. 後頭 ☐ 2. 頭頂 ☐ 3. 前頭 ☐ 4. 側頭 ☐ 5. 錐体路 ☐ 6. 小脳 ☐ 7. 聴覚伝導路 ☐ 8. 脊髄
FLAIR 高信号域	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	部位	☐ 1. 後頭 ☐ 2. 頭頂 ☐ 3. 前頭 ☐ 4. 側頭 ☐ 5. 錐体路 ☐ 6. 小脳 ☐ 7. 聴覚伝導路 ☐ 8. 脊髄
ガドリニウム造影効果	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
萎縮性病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	部位	☐ 1. 大脳 ☐ 2. 小脳 ☐ 3. 脳幹 ☐ 4. 脊髄
脱髄	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	部位	☐ 1. 後頭 ☐ 2. 頭頂 ☐ 3. 前頭 ☐ 4. 側頭 ☐ 5. 錐体路 ☐ 6. 小脳 ☐ 7. 聴覚伝導路 ☐ 8. 脊髄

4. 神経生理学的検査		
ABR	☐ 1. 異常あり ☐ 2. 異常なし	
	所見	
SEP	☐ 1. 異常あり ☐ 2. 異常なし	
	所見	
VEP	☐ 1. 異常あり ☐ 2. 異常なし	
	所見	
末梢神経伝導検査	☐ 1. 異常あり ☐ 2. 異常なし	
	所見	

C. 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。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ ABCD1 遺伝子 (☐ 1. 男性：病原性の変異 ☐ 2. 女性：ヘテロ接合性変異 ☐ 3. 不明)	

D. 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	
小児期発症例	☐ 1. 注意欠陥多動障害 ☐ 2. 学習障害 ☐ 3. 心身症 ☐ 4. 視力障害		
	☐ 5. 難聴 ☐ 6. アジソン病 ☐ 7. 脳腫瘍		
	☐ 8. 亜急性硬化性全脳炎 (SSPE) ☐ 9. 他の白質ジストロフィー		
成人発症例	☐ 1. 家族性痙性対麻痺 ☐ 2. 多発性硬化症 ☐ 3. 精神病 ☐ 4. 認知症		
	☐ 5. 脊髄小脳変性症 ☐ 6. アジソン病 ☐ 7. 脳腫瘍		
	☐ 8. 悪性リンパ腫 ☐ 9. 他の白質ジストロフィー		

■ 重症度分類に関する事項

診断基準に関する事項のすべての病型を対象とする	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
-------------------------	--

- | | | |
|-----------------------------------|--|---|
| ☐ 1. 小児大脳型 | ☐ 2. 思春期大脳型 | ☐ 3. 副腎脊髄ニューロパチー (AMN) |
| ☐ 4. 成人大脳型 | ☐ 5. 小脳・脳幹型 | ☐ 6. アジソン型 |
| ☐ 7. 女性発症者 | ☐ 8. その他 (発症前男性等) | |

--

■ その他の事項

発症と経過

経過	
家族内に保因者	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
運動	☐ 1. 独歩 ☐ 2. 介助歩行 ☐ 3. 坐位 ☐ 4. ねがえり ☐ 5. ねたきり
社会生活	☐ 1. 就労 ☐ 2. 就学（普通級） ☐ 3. 就学（支援級） ☐ 4. 未就学／未就労
ADL	☐ 1. 自立 ☐ 2. 部分介助 ☐ 3. 全介助

症状（新規）

聴力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症時期	西暦 年 月
	症状	
嚥下障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症時期	西暦 年 月
	症状	
言語障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症時期	西暦 年 月
	症状	

検査所見（新規） *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

1. 検査										
☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施				実施日	西暦 年 月					
改訂 長谷川式 簡易知能評価スケール		点								
小児				成人						
小児 DQ				成人 WAIS-R F						
小児 WISC-III FIQ				成人 WAIS-R VIQ						
小児 WISC-III VIQ				成人 WAIS-R PIQ						
小児 WISC-III PIQ				成人 WAIS-III FIQ						
小児 WISC-IV F				成人 WAIS-III VIQ						
小児 WISC-IV VCI				成人 WAIS-III PIQ						
小児 WISC-IV PRI										
2. 極長鎖脂肪酸分析										
☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施										
実施日		西暦 年 月								
方法（試料）		☐ 1. 血清スフィンゴミエリン ☐ 2. 血漿総脂質 ☐ 3. 赤血球膜脂質								
C26:0/C22:0		値								
		正常値（自）					正常値（至）			
C25:0/C22:0		値								
		正常値（自）					正常値（至）			
C24:0/C22:0		値								
		正常値（自）					正常値（至）			

3. 副腎機能検査			
副腎不全発症時期	西暦 年 月		
ACTH 値	pg/mL		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
rapid ACTH test	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低反応		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
4. 頭部 CT			
☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
実施日	西暦 年 月		
低吸収域	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	部位	☐ 1. 後頭 ☐ 2. 頭頂 ☐ 3. 前頭 ☐ 4. 側頭 ☐ 5. 錐体路 ☐ 6. 小脳 ☐ 7. 聴覚伝導路 ☐ 8. 脊髄	
萎縮性病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	部位	☐ 1. 大脳 ☐ 2. 小脳 ☐ 3. 脳幹 ☐ 4. 脊髄	
脱髄	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	部位	☐ 1. 後頭 ☐ 2. 頭頂 ☐ 3. 前頭 ☐ 4. 側頭 ☐ 5. 錐体路 ☐ 6. 小脳 ☐ 7. 聴覚伝導路 ☐ 8. 脊髄	

治療その他

造血幹細胞移植			
実施有無	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	実施日	西暦 年 月
ドナー	☐ 1. 血縁骨髄 ☐ 2. 臍帯血 ☐ 3. 非血縁骨髄		
治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
副腎皮質ホルモン			
実施有無	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	実施日	西暦 年 月
最大投与量	mg/日		
治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		

その他												
実施有無	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施	実施日	西暦					年			月
内容												
治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化	☐ 4. 不明								

■ 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. 気管切開孔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	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 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												*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					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			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				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 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					年			月		