

120 遺伝性ジストニア

■ 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

病型

☐ 1. DYT1	☐ 2. DYT2	☐ 3. DYT3	☐ 4. DYT4
☐ 5. DYT5a	☐ 6. DYT5b	☐ 7. DYT6	☐ 8. DYT7
☐ 9. DYT8	☐ 10. DYT9	☐ 11. DYT10	☐ 12. DYT11
☐ 13. DYT12	☐ 14. DYT13	☐ 15. DYT15	☐ 16. DYT16
☐ 17. DYT17	☐ 18. DYT18	☐ 19. DYT19	☐ 20. DYT20
☐ 21. DYT24	☐ 22. DYT25	☐ 23. DYT26	☐ 24. DYT27
☐ 25. DYT28	☐ 26. DYT29	☐ 27. DYT30	☐ 28. その他

*13. DYT12 の場合、以下より選択

☐ a. RDP	☐ b. AHC	☐ c. CAPOS
---------------------------------	---------------------------------	-----------------------------------

*28. その他の場合、以下に記入

その他の病型	
--------	--

<診断のカテゴリー>

☐ Definite : ジストニアをみとめ (A-1)、かついずれかの病型に合致する臨床症状 (A-2) または B の特記すべき検査所見にかかげる内容を 1 つ以上認め、かつ D の鑑別診断を除外し C の遺伝子診断により確定診断されたもの
☐ Probable : ジストニアをみとめ (A-1)、かついずれかの病型に合致する臨床症状 (A-2) または B の特記すべき検査所見にかかげる内容を 1 つ以上認め、かつ D の鑑別診断を除外するが C の遺伝子診断が未確定のもの
☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. ジストニアの性状: 以下のような特徴的所見が見られる		☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 異常動作や異常姿勢には一定のパターンがある (常同性 stereotypy) ☐ 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 sensory trick) ☐ 特定の動作によって症状が出現する (動作特異性 task specificity) ☐ 随意運動遂行に必要でない筋が収縮する (オーバーフロー現象 overflow phenomenon) ☐ 早朝にはジストニアが軽症あるいは発現しない (早朝効果 morning benefit) ☐ 何らかを契機にジストニアが急に増悪したり緩解したりする (フリップフロップ現象 flip-flop phenomenon) ☐ ジストニア以外の不随意運動を伴うことがある				
2. 病型に合致する臨床症状が見られる		☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
(1) 不随意運動	不随意運動の表現型			
	☐ 1. ジストニア ☐ 2. 振戦 ☐ 3. ミオクローヌス ☐ 4. 舞踏運動 ☐ 5. チック ☐ 6. アテトーゼ ☐ 7. バリスム ☐ 8. 筋痙攣 ☐ 9. スパズム ☐ 10. ジスキネジア ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入			
	その他の症状			
	ジストニアの発現部位			
	☐ 1. 眼部と上部顔面 ☐ 2. 下部顔面 ☐ 3. 下顎 ☐ 4. 舌と咽頭 ☐ 5. 喉頭 ☐ 6. 頸部 ☐ 7. 肩甲部 ☐ 8. 体幹 ☐ 9. 上肢 ☐ 10. 下肢			
(2) パーキンソン症状	☐ 1. 筋強剛 ☐ 2. 無動 ☐ 3. 姿勢反射障害			

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

B. 検査所見（新規のみ：該当する病型のみ記載）

*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

病型に合致する特記すべき検査所見にかかげる内容が見られる		☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
画像検査 (MRI)	MRI の実施の有無			
	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	検査年月	西暦 年 月		
	異常の有無と所見			
	異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	異常所見ありの場合			
	1. 鉄沈着所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
		ありの場合の沈着部位		
		☐ 1. 淡蒼球 ☐ 2. 黒質		
		☐ 3. 小脳歯状核 ☐ 4. 大脳脚		
☐ 5. その他 *5を選択の場合、以下に記入				
	部位			

画像検査 (MRI)	2. 脳萎縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
		ありの場合の脳萎縮部位	
		☐ 1. 大脳 ☐ 2. 尾状核 ☐ 3. 被殻 ☐ 4. 淡蒼球 ☐ 5. 脳幹 ☐ 6. 小脳 ☐ 7. その他 *7を選択の場合、以下に記入	
		部位	
	3. MR スペクトロスコピーでの乳酸ピーク	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	4. その他の異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
		ありの場合の部位	
		☐ 1. 淡蒼球 ☐ 2. 被殻 ☐ 3. 視床 ☐ 4. 小脳 ☐ 5. 黒質 ☐ 6. 赤核 ☐ 7. 大脳脚 ☐ 8. 大脳 ☐ 9. 尾状核 ☐ 10. 脳幹 ☐ 11. その他 *11を選択の場合、以下に記入	
		部位	
異常の内容			
画像検査 (FDG-PET)	FDG-PET の実施の有無		
	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月	西暦 年 月	
	異常の有無と所見		
	異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	異常所見ありの場合		
	☐ 1. 線条体の代謝低下 ☐ 2. 前補足運動野と頭頂連合野の代謝亢進 ☐ 3. 被殻の代謝低下 ☐ 4. 側頭葉皮質の代謝亢進		

画像検査 (FDG-PET)	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	その他の異常	異常の内容
脳脊髄液検査	脳脊髄液検査の実施の有無	
	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	検査年月	西暦 年 月
	髄液中ホモバニリン酸値	
	髄液中ホモバニリン酸値	測定値 ng/mL
	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 上昇 ☐ 4. 不明	
	ネオプテリン値	
	ネオプテリン値	測定値 pmol/mL
	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 上昇 ☐ 4. 不明	
	ビオプテリン値	
	ビオプテリン値	測定値 nmol/L
	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 上昇 ☐ 4. 不明	
脳波検査	脳波検査の実施の有無	
	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	検査年月	西暦 年 月
	異常の有無と所見	
	徐波化	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	発作波	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	その他の異常	

針筋電図検査	針筋電図検査の実施の有無	
	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	検査年月	西暦 年 月
	異常の有無と所見	
	複合筋活動電位の低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	その他の異常	
その他の検査	GTP cyclohydrolase 1 (GCH1) 活性低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	溶血性貧血	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	その他	

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
☐ DYT1 ☐ HPCA ☐ TAF1 ☐ TURBB4A ☐ GCH1 ☐ ビオプテリン代謝酵素遺伝子 ☐ チロシン水酸化酵素遺伝子 ☐ ピルヴォイルテトラヒドロビオプテリン合成酵素遺伝子 ☐ セピアプテリン還元酵素遺伝子 ☐ 4a-カルビノールアミン脱水素酵素遺伝子 ☐ ジヒドロプテリジン還元酵素遺伝子 ☐ THAP1 ☐ DYT7 ☐ MR-1 ☐ SLCA1 ☐ GLUT1 ☐ PRRT2 ☐ SGCE ☐ ATP1A3 ☐ DYT13 ☐ DYT15 ☐ PRKRA ☐ DYT17 ☐ SLC2A1 ☐ EKD2 ☐ PNKD2 ☐ ANO3 ☐ GNAL ☐ KCTD17 ☐ COL6A3 ☐ KMT2B ☐ MECR ☐ VPS16	

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
☐ ウィルソン病 ☐ 脊髄小脳変性症 ☐ パーキンソン病 ☐ パーキンソン症候群 ☐ 家族性痙性対麻痺 ☐ ハンチントン病 ☐ 神経有棘赤血球症 ☐ GM2 ガングリオシドーシス ☐ GM1 ガングリオシドーシス ☐ ニーマン・ピック病 ☐ レット症候群 ☐ 脳血管障害 ☐ 抗精神薬投与に伴う遅発性ジストニア				
※以下、診断できた遺伝性ジストニアにおいて、除外可能な疾病にのみ☑を記入する。				
DYT2、DYT16、 DYT18、 DYT24、DYT25、DYT26、 DYT27、DYT28、DYT29、 DYT30		☐ 他の孤立性ジストニア		
DYT3		☐ 他の全身性ジストニア		
DYT5a		☐ 他のドパ反応性ジストニア ☐ 常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）若年発症パーキンソニズムなど		
DYT6		☐ 他の孤立性ジストニア。特に DYT1 を否定する必要がある。		
DYT8、DYT9、DYT10		☐ 発作性ジストニアをきたす疾患		
DYT11		☐ 他の遺伝性ジストニア		
DYT12	【RDP】	☐ 他の孤立性ジストニア ☐ 急性発症ジストニア・パーキンソニズム		
	【AHC】 【CAPOS】	☐ もやもや病 ☐ ミトコンドリア病 ☐ てんかん（トッド麻痺） ☐ 片麻痺性片頭痛 ☐ グルコース・トランスポーター1 異常症 ☐ 芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 ☐ その他の先天性代謝異常症（ホモシスチン尿症、ハルトナップ病など）		

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	☐ 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10 点) ☐ 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5 点) ☐ 3. 全介助 (0 点)
車椅子からベッドへの移動	☐ 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15 点) ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) ☐ 4. 全介助または不可能 (0 点)
整容	☐ 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
トイレ動作	☐ 1. 自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) (10 点) ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5 点) ☐ 3. 全介助または不可能 (0 点)
入浴	☐ 1. 自立 (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
歩行	☐ 1. 45m 以上の歩行、補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わず (15 点) ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10 点) ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能 (5 点) ☐ 4. 上記以外 (0 点)
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10 点) ☐ 2. 介助または監視を要する (5 点) ☐ 3. 不能 (0 点)
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10 点) ☐ 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える (5 点) ☐ 3. 上記以外 (0 点)

排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
合計点数	/100 点

■ 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

発症と経過

初発症状（自由記載） *50 文字以内	
経過	☐ 1. 進行性 ☐ 2. 進行後停止 ☐ 3. 軽快 ☐ 4. その他
遺伝形式（新規のみ）	☐ 1. 常染色体顕性（優性） ☐ 2. 常染色体潜性（劣性） ☐ 3. X連鎖性潜性（劣性） ☐ 4. X連鎖性顕性（優性） ☐ 5. 母系遺伝 ☐ 6. 不明
本人の遺伝子診断未実施の場合 家族の遺伝子診断（新規のみ）	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施

検査所見（新規のみ）

画像検査 （脳血流シンチグラム）	脳血流シンチグラムの実施の有無		
	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月	西暦 年 月	
	異常の有無と所見		
	異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	異常所見ありの場合		
	☐ 1. 線条体の代謝低下 ☐ 2. 前補足運動野と頭頂連合野の代謝亢進 ☐ 3. 被殻の代謝低下 ☐ 4. 側頭葉皮質の代謝亢進		
	その他の異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
異常の内容			
表面筋電図	表面筋電図の実施の有無		
	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月	西暦 年 月	
	共収縮の有無		
	☐ 1. 拮抗関係にある筋が同時に収縮する ☐ 2. なし		

■ 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	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

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 日		