

342 LMNB1 関連大脳白質脳症

■ 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 : A1 かつ A2 の 2 つ以上の症状かつ B1 を満たし、C1 を満たす
- ☐ Probable : A1 かつ A2 の 2 つ以上の症状かつ B1 かつ B2 かつ C2 を満たすが、遺伝学的検査は実施していない
- ☐ Possible : A2 のうち a から c のいずれか 1 つ、かつ B2 を満たすが、遺伝学的検査は実施していない
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状・臨床所見

1) 20 歳以上の発症	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2) 臨床症状			
☐ a. 自律神経障害	☐ b. 錐体路徴候	☐ c. 失調	☐ d. 認知機能障害

B. 検査所見

1. 頭部 MRI で両側対称性の脳白質病変を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 頭部 MRI で両側対称性の中小脳脚病変を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

1. 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
☐ LMNB1 重複	☐ LMNB1 上流領域の欠失		
2. 家族歴がある（家系内に発症がみられる）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 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
☐ 1. 血管性認知症	☐ 2. 多発性硬化症		
☐ 3. 白質ジストロフィー（副腎白質ジストロフィー、異染性白質ジストロフィーなど）			

■ 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（新規）

初発症状	
☐ 1. 自律神経障害	☐ 2. 構音障害 ☐ 3. 歩行障害
☐ 4. 運動失調	☐ 5. その他（具体的な症状を以下に記入）
具体的な症状	

臨床所見（直近の診察時）

認知機能			
認知機能低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
脳神経			
構音障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
反射			
四肢の 腱反射	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 亢進	バビンスキー 反射	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
小脳失調			
体幹失調	☐ 1. あり ☐ 2. なし	四肢失調	☐ 1. あり ☐ 2. なし
自律神経障害			
起立性低血圧	☐ 1. あり ☐ 2. なし	尿失禁	☐ 1. あり ☐ 2. なし
便秘	☐ 1. あり ☐ 2. なし		

画像所見

CT	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	CT 撮像日	西暦 年 月
MRI	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	MRI 実施日	西暦 年 月
異常の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
該当所見	☐ 1. 大脳白質信号異常 ☐ 2. 脳梁の菲薄化 ☐ 3. 脳梁の信号異常 ☐ 4. 錐体路の信号異常 ☐ 5. 側脳室の拡大 ☐ 6. 大脳皮質の萎縮 ☐ 7. 拡散強調画像における高信号病変 ☐ 8. 中小脳脚病変 ☐ 9. 延髄もしくは頸髄の病変 ☐ 10. 造影効果を有する病変	

■ 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		