

009 神経有棘赤血球症^{きょく}

■ 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"/> <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>

<input type="checkbox"/> 有棘赤血球舞踏病 (Definite) : A1) の1~4、Bを認め、CでVPS13Aの変異を認める
<input type="checkbox"/> 有棘赤血球舞踏病 (Probable) : A1) の1~4かつBを認め、Dを除外できる
<input type="checkbox"/> McLeod症候群 (Definite) : A2) の1~4、Bを認め、CでXKの変異を認める
<input type="checkbox"/> McLeod症候群 (Probable) : A2) の1~4かつBを認め、Dを除外できる
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 臨床所見

1) 有棘赤血球舞踏病	
1. 口周囲（口、舌、顔面、頬部など）の舞踏運動が目立ち、自傷行為による唇、舌の咬傷を見ることが多い。咬唇や咬舌は初期には目立たないこともある。	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 口・舌不随意運動により、構音障害、嚥下障害を来す	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 体幹・四肢に見られる不随意運動は舞踏運動とジストニアを主体とする	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 脱抑制、衝動制御障害、強迫性障害、固執症状などの神経精神症状や認知障害がしばしば認められる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2) McLeod 症候群	
1. X連鎖性潜性遺伝（劣性遺伝）様式をとる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 舞踏運動を主とする不随意運動を体幹・四肢に認め、他にチック、ジストニア、パーキンソニズムを見ることがある。咬唇や咬舌はほとんど認めない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> a. チック <input type="checkbox"/> b. ジストニア
	<input type="checkbox"/> c. パーキンソニズム
3. 軸索型末梢神経障害を大多数の症例で認め、腱反射は消失する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 骨格筋障害（四肢筋）を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見

末梢血で有棘赤血球の増加を見る	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
-----------------	---

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。	<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"/> VPS13A	<input type="checkbox"/> XK
遺伝形式	
<input type="checkbox"/> 1. 常染色体潜性遺伝 (劣性遺伝)	<input type="checkbox"/> 2. 常染色体顕性遺伝 (優性遺伝)
<input type="checkbox"/> 3. X連鎖性潜性遺伝 (劣性遺伝)	

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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明
症候性舞蹈病	<input type="checkbox"/> 1. 小舞蹈病 <input type="checkbox"/> 2. 妊娠性舞蹈病 <input type="checkbox"/> 3. 脳血管障害
薬剤性舞蹈病	<input type="checkbox"/> 1. 抗精神病薬による遅発性ジスキネジア <input type="checkbox"/> 2. その他の薬剤性ジスキネジア
代謝性疾患	<input type="checkbox"/> 1. ウィルソン病 <input type="checkbox"/> 2. 脂質代謝異常症
他の神経変性疾患	<input type="checkbox"/> 1. 歯状核赤核淡蒼球レイ体萎縮症 <input type="checkbox"/> 2. ハンチントン病

■ 重症度分類に関する事項

(1) 機能的評価 : Barthel Index

Barthel Index	
食事	<input type="checkbox"/> 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) <input type="checkbox"/> 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) <input type="checkbox"/> 3. 全介助 (0点)
車椅子からベッドへの移動	<input type="checkbox"/> 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) <input type="checkbox"/> 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10点) <input type="checkbox"/> 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5点) <input type="checkbox"/> 4. 全介助または不可能 (0点)

整容	<input type="checkbox"/> 1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り）（5点） <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能（0点）
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する（5点） <input type="checkbox"/> 3. 全介助または不可能（0点）
入浴	<input type="checkbox"/> 1. 自立（5点） <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能（0点）
歩行	<input type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10点） <input type="checkbox"/> 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能（5点） <input type="checkbox"/> 4. 上記以外（0点）
階段昇降	<input type="checkbox"/> 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10点） <input type="checkbox"/> 2. 介助または監視を要する（5点） <input type="checkbox"/> 3. 不能（0点）
着替え	<input type="checkbox"/> 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10点） <input checked="" type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10点） <input type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10点） <input type="checkbox"/> 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） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
合計点数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> /100点

■ その他の事項

発症と経過

初発症状 (新規)	<input type="checkbox"/> 1. 不随意運動	<input type="checkbox"/> 2. 性格変化・精神症状	<input type="checkbox"/> 3. 認知機能障害
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

参考所見 (新規: 診断時)

臨床所見		
てんかん発作	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
軸索障害を主体とする末梢神経障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
下肢遠位優位の筋萎縮、脱力、腱反射低下・消失	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
統合失調症様精神症状などの精神症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
認知障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
性格変化・精神症状	<input type="checkbox"/> a. なし <input type="checkbox"/> b. 反社会的行動 <input type="checkbox"/> c. 脱抑制・奇行 <input type="checkbox"/> d. 自殺企図 <input type="checkbox"/> e. 強迫症状 <input type="checkbox"/> f. 抑うつ <input type="checkbox"/> g. アパシー <input type="checkbox"/> h. 幻覚妄想 <input type="checkbox"/> i. 不安焦燥 <input type="checkbox"/> j. 不明	
認知機能障害 (記銘力低下、判断力低下)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
合併症	<input type="checkbox"/> 1. 心筋症 <input type="checkbox"/> 2. 溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 3. 肝脾腫	
検査所見		
βリポタンパク質	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 欠如 <input type="checkbox"/> 3. 不明	
血清CK値	<input type="checkbox"/> 1. 上昇 <input type="checkbox"/> 2. 正常 <input type="checkbox"/> 3. 不明	
針筋電図所見	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	<input type="checkbox"/> a. 神経原性変化 <input type="checkbox"/> b. 筋原性変化	
CT/MRI 検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	CT撮影日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	MRI撮影日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	<input type="checkbox"/> a. 尾状核の萎縮 <input type="checkbox"/> b. 大脳皮質の軽度の萎縮	

赤血球膜表面 XK 蛋白質欠損	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
Kell 抗原の発現	<input type="checkbox"/> 1. 減少	<input type="checkbox"/> 2. 正常	<input type="checkbox"/> 3. 不明

その他の神経所見 (診断時)

脳神経					
構音障害	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	嚥下障害	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし
反射					
四肢腱反射	<input type="checkbox"/> 1. 正常	<input type="checkbox"/> 2. 亢進	<input type="checkbox"/> 3. 低下		
バビンスキー徴候	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし			
末梢神経障害	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし			
筋力					
筋萎縮、脱力、 腱反射低下・消失	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし			
歩行、姿勢、協調運動					
歩行障害	<input type="checkbox"/> 1. なし	<input type="checkbox"/> 2. 介助歩行	<input type="checkbox"/> 3. 車椅子	<input type="checkbox"/> 4. 臥床状態	<input type="checkbox"/> 5. 不明
錐体外路症候					
不随意運動	<input type="checkbox"/> 1. なし	<input type="checkbox"/> 2. 舞踏運動	<input type="checkbox"/> 3. バリスム	<input type="checkbox"/> 4. アテトーゼ	
	<input type="checkbox"/> 5. 振戦・ミオクローヌス	<input type="checkbox"/> 6. 自咬症	<input type="checkbox"/> 7. ジストニア		
	<input type="checkbox"/> 8. パーキンソニズム	<input type="checkbox"/> 9. チック	<input type="checkbox"/> 10. 不明		

治療その他

気管切開	<input type="checkbox"/> 1. 実施		<input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	導入日	西暦	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>
経鼻胃管	<input type="checkbox"/> 1. 実施		<input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	導入日	西暦	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>
胃瘻・腸瘻	<input type="checkbox"/> 1. 実施		<input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	導入日	西暦	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>

■ 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	<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	□□□□□□□□		
有効期限	西暦	□□□□	年 □□ 月 □□ 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	□□□□ 年 □□ 月 □□ 日