

125 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定	<input type="checkbox"/> 不認定
-------	---	------	-----------------------------	------------------------------

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
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"/>							
住所								
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	*以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
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							
発症年月	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <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

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

1. 60 歳以下の発症	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 以下のうち二つ以上の臨床症状がある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 進行性認知機能障害、または性格変化・行動異常 <input type="checkbox"/> b. 錐体路徴候 <input type="checkbox"/> c. パーキンソン症状 <input type="checkbox"/> d. けいれん発作	
3. a. もしくは b. である	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 常染色体優性遺伝形式 <input type="checkbox"/> b. 孤発例	
4. 頭部 CT/MRI で以下の所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 両側性の脳白質病変 <input type="checkbox"/> b. 脳梁の菲薄化	
5. 以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 鑑別できた疾病には☑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"/> 血管性認知症 <input type="checkbox"/> 多発性硬化症 <input type="checkbox"/> 白質ジストロフィー (ALD、MLD 等)	

B. 支持項目

1. 臨床徴候やFrontal Assessment Battery (FAB) 検査等で前頭葉機能障害を示唆する所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 進行が早く、発症後5年以内に臥床状態となった	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 頭部CTで大脳白質に点状の石灰化病変を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 除外項目

以下項目を全て除外できる。 除外できた場合、該当する項目に☑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"/> 10歳未満の発症	<input type="checkbox"/> 高度な末梢神経障害の合併		
<input type="checkbox"/> 2回以上のstroke-like episode (脳血管障害様エピソード)。但し、けいれん発作は除く。			

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 非実施
<input type="checkbox"/> CSF-1R	変異の内容	

E. 神経病理学的所見 (脳生検など)

HDLS に特徴的な神経病理学的所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
------------------------	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : A 2、3、4a を満たし、CSF-1R 遺伝子の変異または HDLS に特徴的な神経病理学的所見を認める
<input type="checkbox"/> Probable : A 1-5 項目全てを満たすが、CSF-1R 遺伝子変異の検索及び神経病理学的検索が行われていない
<input type="checkbox"/> Possible : A 2a、3 および 4a を満たすが、CSF-1R 遺伝子変異の検索及び神経病理学的検索が行われていない
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250文字以内かつ7行以内

■ 発症と経過

初発症状（新規）	<input type="checkbox"/> 1. 認知機能障害 <input type="checkbox"/> 2. 精神症状 <input type="checkbox"/> 3. 言語症状 <input type="checkbox"/> 4. 歩行障害 <input type="checkbox"/> 5. けいれん発作 <input type="checkbox"/> 6. その他 *6 を選択の場合、以下に記入
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 *4 を選択の場合、以下に記入

■ 臨床所見

認知機能・精神症状			
認知症・ 認知機能低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	精神発達遅滞	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
抑うつ症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	無気力・アパシー	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
脱抑制・易怒性	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	失語	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
失行	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	てんかん	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
脳神経			
眼球運動障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	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			
四肢の腱反射	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 低下 <input type="checkbox"/> 3. 亢進	バビンスキー 反射	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性
歩行、姿勢、協調運動			
歩行能力	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常であるが支持なしで自立歩行可 <input type="checkbox"/> 3. つたい歩きで10m 歩行可 <input type="checkbox"/> 4. 介助のみで歩行可 <input type="checkbox"/> 5. 歩行不可		

姿勢の安定性	<input type="checkbox"/> 1. 異常なし		<input type="checkbox"/> 2. 突進現象があるが自分で立ち直れる	
	<input type="checkbox"/> 3. 突進現象があり、支えないと倒れる			
	<input type="checkbox"/> 4. 極めて不安定で、何もしなくても倒れそうになる			
	<input type="checkbox"/> 5. 介助なしには起立が困難			
小脳症状	体幹失調	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	
	四肢失調	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	
錐体外路症状 (パーキンソニズム)				
無動	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	安静時振戦	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
筋強剛	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
	ありの場合			
	<input type="checkbox"/> 1. 軽微な固縮	<input type="checkbox"/> 2. 軽度～中等度の固縮	<input type="checkbox"/> 3. 高度の固縮	
不随意運動	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし		
自律神経障害				
排尿困難	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	発汗異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
起立性低血圧	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし		

■ 画像所見

CT	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施						
	CT 撮像日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>
MRI	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施						
	MRI 撮像日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>
異常の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし					
該当所見	<input type="checkbox"/> 大脳白質信号異常	<input type="checkbox"/> 脳梁の菲薄化	<input type="checkbox"/> 脳梁の信号異常				
	<input type="checkbox"/> 錐体路の異常信号	<input type="checkbox"/> 側脳室の開大	<input type="checkbox"/> 大脳皮質の萎縮				
	<input type="checkbox"/> 拡散強調像における高信号病変		<input type="checkbox"/> 造影効果を有する病変				
	<input type="checkbox"/> CT における微小石灰化						

SPECT	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	SPECT 実施の時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
脳血流低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	部位	<input type="checkbox"/> 1. 前頭葉 <input type="checkbox"/> 2. 側頭葉 <input type="checkbox"/> 3. 頭頂葉 <input type="checkbox"/> 4. 後頭葉 <input type="checkbox"/> 5. 基底核 <input type="checkbox"/> 6. 小脳 <input type="checkbox"/> 7. 脳幹 <input type="checkbox"/> 8. その他 <small>*8を選択の場合、以下に記入</small>

■ 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"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
鼻腔栄養	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	導入日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
胃瘻	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	導入日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月

■ 重症度分類に関する事項

機能障害 : Barthel Index 合計 点

食事	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)
車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立(15)	<input type="checkbox"/> 軽度介助(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
整容	<input type="checkbox"/> 自立(5)	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)
入浴	<input type="checkbox"/> 自立(5)	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能(0)	
歩行	<input type="checkbox"/> 自立(15)	<input type="checkbox"/> 軽度介助(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5) <input type="checkbox"/> 全介助(0)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 不能(0)

着替え	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立(10)	<input type="checkbox"/> 部分介助(5)	<input type="checkbox"/> 全介助(0)

■ 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"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと											
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

- 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。
- 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。