

121 神経フェリチン症

■ 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 <input type="text"/> <input type="text"/>	*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

錐体外路症候	ジストニア	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	コレア	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	振戦	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	アテトーゼ	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
その他の症状	小脳失調	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	錐体路徴候	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	認知機能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	精神症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	自律神経症候	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

経過 (10 歳代から 60 歳代で発症)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 10 歳代 <input type="checkbox"/> 20 歳代 <input type="checkbox"/> 30 歳代
	<input type="checkbox"/> 40 歳代 <input type="checkbox"/> 50 歳代 <input type="checkbox"/> 60 歳代
	<input type="checkbox"/> その他の年代 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳代
症状は数十年にわたり緩徐に進行し、様々な程度で出現	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
遺伝形式	常染色体優性遺伝形式をとる
	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 頭部 MRI の T2 強調画像や T2*強調画像において鉄沈着を反映する低信号が淡蒼球、被殻、視床、歯状核、黒質、赤核、大脳皮質などに広範に認められる。	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 淡蒼球 <input type="checkbox"/> 被殻 <input type="checkbox"/> 視床 <input type="checkbox"/> 歯状核 <input type="checkbox"/> 黒質 <input type="checkbox"/> 赤核 <input type="checkbox"/> 大脳皮質 <input type="checkbox"/> その他の部位 <small>*その他の部位を選択の場合、以下に記入</small>
	<input type="text"/>
2. 両側大脳基底核に認められる脳脊髄液にほぼ等しい信号強度を示す空洞形成 (嚢胞性変化) を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
血清フェリチン値の測定	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	実施の場合 その値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL
	施設基準値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL
髄液フェリチン値の測定	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	実施の場合 その値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL
	施設基準値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ng/mL

C. 病理所見

病理診断の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 <input type="checkbox"/> 3. 不明
1. 基底核において神経細胞、グリア細胞の細胞質や核内にフェリチンの沈着による封入体を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 大脳や小脳の皮質、白質にもフェリチンの沈着による封入体を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

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. 未実施
<input type="checkbox"/> フェリチン軽鎖遺伝子変異		

<診断のカテゴリー>

Definite : フェリチン軽鎖遺伝子変異を確認	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
----------------------------	--------------------------------	---------------------------------

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

■ 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。