

137 限局性皮質異形成

■ 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

限局性皮質異形成 (FCD) の診断基準

以下の9の分類から一つを選択し、 <input checked="" type="checkbox"/> を記入する
FCDタイプ1：皮質神経細胞の配列の乱れ（皮質構築異常）、異型細胞を認めない
<input type="checkbox"/> FCDタイプ1a：皮質神経細胞の縦方向（radial）の配列異常
<input type="checkbox"/> FCDタイプ1b：皮質神経細胞の横方向（tangential）の配列異常
<input type="checkbox"/> FCDタイプ1c：皮質神経細胞の縦横方向の配列異常
FCDタイプ2：皮質構築異常に加え、異型細胞（dysmorphic neuronやballoon cell）を認める
<input type="checkbox"/> FCDタイプ2a：皮質構築異常＋dysmorphic neuronのみ
<input type="checkbox"/> FCDタイプ2b：皮質構築異常＋dysmorphic neuronおよびballoon cell
FCDタイプ3：皮質構築異常に加え、病因論的におそらく異なる他の病変を伴う
<input type="checkbox"/> FCDタイプ3a：皮質構築異常＋海馬硬化症
<input type="checkbox"/> FCDタイプ3b：皮質構築異常＋腫瘍性病変
<input type="checkbox"/> FCDタイプ3c：皮質構築異常＋血管奇形
<input type="checkbox"/> FCDタイプ3d：皮質構築異常＋その他の病変

A. 症状

1. てんかん発作	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
	発症時期	<input type="checkbox"/> 乳幼児～学童期	<input type="checkbox"/> 中学生以降
		<input type="checkbox"/> その他または不明	
てんかん発作型	<input type="checkbox"/> 全般発作	<input type="checkbox"/> 単純部分発作	
	<input type="checkbox"/> 複雑部分発作	<input type="checkbox"/> 二次性全般化発作	
	<input type="checkbox"/> てんかん性スパズム		
2. 精神発達遅滞などの他の障害	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<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. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なし	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 画像検査所見：MRI で病変が捉えられる (SPECT による局所脳血流変化は診断の参考になる) (※FCD タイプ 2b はほぼ全例、FCD タイプ 2a は3割程度、 FCD タイプ 1 は通常捉えられない)	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 生理学的所見：脳波では局在性異常波が記録される ※特に反復性棘波が記録されると FCD の可能性が高い。 脳磁図による双極子の集積も参考になる。	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
4. 病理所見	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 皮質神経細胞の配列が乱れ、異型細胞 (dysmorphic neuron や balloon cell) の出現を伴う <input type="checkbox"/> 皮質神経細胞の配列に乱れを認めるものの、異型細胞を伴わない			

C. 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
変異のあった遺伝子		

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 <input checked="" type="checkbox"/> 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"/> 種々の腫瘍 <input type="checkbox"/> 血管病変 <input type="checkbox"/> 結節性硬化症 <input type="checkbox"/> 片側巨脳症			

<診断のカテゴリー>

Aの1.とBの3.から限局性皮質異形成を疑い、Bの2.にて病変が確認できる

Aの1.とBの3.から限局性皮質異形成を疑い、Bの4.にてFCDタイプ1あるいはFCDタイプ2aを認める

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

■ 臨床所見

外科治療	<input type="checkbox"/> 1.あり	<input type="checkbox"/> 2.なし	<input type="checkbox"/> 3.不明
異形成の局在	<input type="checkbox"/> 1.あり	<input type="checkbox"/> 2.なし	<input type="checkbox"/> 3.不明
	<input type="checkbox"/> 前頭葉	<input type="checkbox"/> 側頭葉	<input type="checkbox"/> 頭頂葉
	<input type="checkbox"/> 後頭葉	<input type="checkbox"/> その他	<input type="checkbox"/> 両側
神経症状の有無	<input type="checkbox"/> 1.あり	<input type="checkbox"/> 2.なし	<input type="checkbox"/> 3.不明
	<input type="checkbox"/> 運動麻痺	<input type="checkbox"/> 不随意運動	<input type="checkbox"/> 感覚障害
	<input type="checkbox"/> 高次脳機能障害	<input type="checkbox"/> てんかん性脳症	<input type="checkbox"/> その他
てんかん重積状態	<input type="checkbox"/> 1.あり	<input type="checkbox"/> 2.なし	<input type="checkbox"/> 3.不明

■ 重症度分類に関する事項

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

ハ、ニの発作が月に1回以上ある（1級程度）

イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある（2級程度）

イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である（3級程度）

てんかん発作のタイプ

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作

ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作

ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作

ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/> 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/> 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/> 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/> 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/> 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

上記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす	
<input type="checkbox"/> 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす	
<input type="checkbox"/> 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす	

■ 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。