

## 152 PCDH19 関連症候群

## ■ 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. 女兒（女性）である	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 乳幼児期にてんかん発作が初発する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. てんかん発作は一旦出現すると群発し、1日～数週間持続する。これを反復することが多い	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
4. しばしば発熱や感染症がてんかん発作群発再発の契機となる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
5. 発作型は焦点性発作、全身けいれん（強直、強直間代）発作が主体である	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
6. 家族例では女性にのみ発症する特異な分布がみられ、男性は健常である	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
7. 知的障害、他の精神神経症状（自閉、多動、強迫症状、うつなど）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** \*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：てんかん発作を惹起しうる異常や、他疾患を示唆する所見はない	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 頭部 CT/MRI：正常である（ただし発作等による二次的異常や、軽微な形成異常などを認めることもある）	<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：発作間欠期脳波ではしばしば焦点性棘波・鋭波や基礎波・背景活動の徐波化を認める	<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**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
変異のあった遺伝子		
<input type="checkbox"/> PCDH19		

**D. 鑑別診断**

以下の遺伝子異常や疾病を鑑別し、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
<input type="checkbox"/> SCN1A 遺伝子異常に伴うドラベ症候群 <input type="checkbox"/> 脳炎・脳症 <input type="checkbox"/> 良性乳児部分てんかん <input type="checkbox"/> 軽症胃腸炎関連けいれん			

<診断のカテゴリー>

A. 症状および検査所見（B-3）から本症を疑い、 C. 遺伝学的検査の遺伝子変異を認める	<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

■ 臨床所見

頭部 CT/MRI 所見	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明				
	ありの場合 その詳細				
有効であった 抗てんかん薬剤	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明				
	薬剤名	<input type="checkbox"/> PHT	<input type="checkbox"/> PB/PRM	<input type="checkbox"/> CBZ	<input type="checkbox"/> VPA
		<input type="checkbox"/> ZNS	<input type="checkbox"/> TPM	<input type="checkbox"/> LTG	<input type="checkbox"/> LEV
		<input type="checkbox"/> GBP	<input type="checkbox"/> CLB	<input type="checkbox"/> DZP	<input type="checkbox"/> ESM
<input type="checkbox"/> STP		<input type="checkbox"/> RFN	<input type="checkbox"/> KBr	<input type="checkbox"/> ACTH	
	<input type="checkbox"/> その他の薬剤・特殊治療 *その他の薬剤・特殊治療を選択の場合、以下に記入				
併存症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明				
	ありの場合詳細				
	<input type="checkbox"/> 知的障害	<input type="checkbox"/> 自閉症スペクトラム症	<input type="checkbox"/> 多動性障害		
	<input type="checkbox"/> 精神症状	<input type="checkbox"/> その他			
	*知的障害の場合、以下より選択				
	<input type="checkbox"/> 軽度	<input type="checkbox"/> 中等度	<input type="checkbox"/> 重度	<input type="checkbox"/> 最重度	
社会生活状況	<input type="checkbox"/> 就労/学生 (一般)	<input type="checkbox"/> 就労/学生 (障害)	<input type="checkbox"/> 就労訓練		
	<input type="checkbox"/> 生活介護	<input type="checkbox"/> 家事	<input type="checkbox"/> 無職		
	<input type="checkbox"/> 施設入所	<input type="checkbox"/> 入院	<input type="checkbox"/> その他		

■ 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

<input type="checkbox"/> ハ、ニの発作が月に1回以上ある (1級程度)
<input type="checkbox"/> 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)
<input type="checkbox"/> 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。