

## 180 ATR-X 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 <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. 必発症状・所見

1. 男性	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 重度精神運動発達遅滞	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 特徴的顔貌	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 顔面中心部の低形成（鼻孔が上向き、厚い下口唇、鼻根部が平低、三角口、すき間の空いた門歯） <input type="checkbox"/> 小頭 <input type="checkbox"/> 耳介低位

B. 高頻度に認める症状・所見

新生児期	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 哺乳障害（経管栄養を必要とする） <input type="checkbox"/> 筋緊張低下
外性器の異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 小精巣 <input type="checkbox"/> 停留精巣 <input type="checkbox"/> 小陰茎
	<input type="checkbox"/> 女性外性器様

消化器系の異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 空気嚥下症 <input type="checkbox"/> 嘔吐 <input type="checkbox"/> 胃食道逆流 <input type="checkbox"/> 便秘 <input type="checkbox"/> イレウス <input type="checkbox"/> 流涎過多
骨格の異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 先細りの指 <input type="checkbox"/> 第5指短指症 <input type="checkbox"/> 指関節の屈曲拘縮
発育：低身長	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
姿勢・運動の異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 手を口に突っ込み嘔吐を誘発 <input type="checkbox"/> 突然の笑い発作 <input type="checkbox"/> 感情の高ぶり <input type="checkbox"/> 自閉症様（視線を合わせようとしない） <input type="checkbox"/> 常同運動（指をこする（pill-rolling）） <input type="checkbox"/> 斜め上を見上げる <input type="checkbox"/> 顎を手の平を返して突き上げる <input type="checkbox"/> 首をしめるような仕草 <input type="checkbox"/> 自傷行為

C. しばしば認める症状・所見

中枢神経：てんかん	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
心臓：心奇形	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
腎臓：腎尿路奇形	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
眼科	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 斜視
その他	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 原因不明の脳症 <input type="checkbox"/> 全く食事を受け付けなくなる発作を周期的に繰り返す <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> チアノーゼ発作 <input type="checkbox"/> 膝をまげた小刻み歩行 <input type="checkbox"/> 脊柱を前彎した独特の歩き方（歩行獲得例） <input type="checkbox"/> 側弯症

D. その他の参考所見

家族歴	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	X連鎖性遺伝を疑わせる患者が存在
	<input type="checkbox"/> 男性同胞 <input type="checkbox"/> 母方を介した家系

E. 検査所見 \*小数点も1文字として記入する

1. Brilliant Cresyl Blue 染色による HbH の封入体をもつ赤血球の存在	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 頭 MRI	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 脳の構造異常 (脳萎縮、脳梁欠損症)
	<input type="checkbox"/> 白質の信号異常 <input type="checkbox"/> 髄鞘化遅延
	<input type="checkbox"/> 白質脳症 <input type="checkbox"/> 進行性の脳萎縮
3. ATRX 遺伝子変異の存在	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

F. 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
<input type="checkbox"/> 1. 染色体異常症 <input type="checkbox"/> 染色体異常 (G-band 分染法) <input type="checkbox"/> 微細構造異常 (マイクロアレイ染色体検査)	
<input type="checkbox"/> 2. 先天性代謝疾患 (アミノ酸、有機酸、乳酸・ピルビン酸、血液ガス、生化学検査などの検査を行い、著しい異常所見を認めない)	
<input type="checkbox"/> 3. 重度精神運動発達遅滞や自閉症を呈する疾患 <input type="checkbox"/> 脆弱 X 症候群 <input type="checkbox"/> アンジェルマン症候群 <input type="checkbox"/> コフィン・ローリー症候群 <input type="checkbox"/> スミス・レムリ・オピッツ (Smith-Lemli-Opitz) 症候群 <input type="checkbox"/> FG 症候群 <input type="checkbox"/> ATR-16 症候群 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入	

<診断のカテゴリー>

- Definite : Aの3項目を認め、Eの3.を満たす場合
- Probable : Aの3項目を全て満たし、Eの1.を満たし、Fの鑑別すべき疾患を除外した場合
- Possible : Aの3項目を全て満たし、Fの鑑別すべき疾患を除外した場合
- Questionable : Aのいずれかを満たし、Eの3.を満たす
- 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

■ 理学所見

重症心身障害児分類 (大島分類)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 1~4 <input type="checkbox"/> 5~9
コミュニケーション能力	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
摂食能力	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
歩行能力	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

■ 発症と経過

就学等の状況	<input type="checkbox"/> 小学 <input type="checkbox"/> 中学 <input type="checkbox"/> 高校 <input type="checkbox"/> 支援学級 <input type="checkbox"/> 支援学校 <input type="checkbox"/> 在宅 <input type="checkbox"/> 施設入所 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
通院、リハビリ状況	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	病院名			
	主治医名			
手術歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
患児・患者をとりまく家庭環境 (両親・同胞の有無)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	<input type="checkbox"/> 両親	<input type="checkbox"/> 同胞		

■ 治療その他

継続的な治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> 抗てんかん薬の内服 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入		

■ 重症度分類に関する事項

<input type="checkbox"/> 1. 小児（18歳未満）で小児慢性特定疾病重症患者認定基準に準ずる
<input type="checkbox"/> 2. 成人で以下の a~c のいずれかに該当する <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> a. 難治性てんかんの場合で主な抗てんかん薬 2~3 種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2 年以上治療しても、発作が 1 年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態</li> <li><input type="checkbox"/> b. 先天性心疾患があり、NYHA 分類で II 度以上に該当する</li> <li><input type="checkbox"/> c. modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールでいずれかが 3 以上</li> </ul>
<input type="checkbox"/> 3. いずれにも該当しない

## NYHA 分類

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

## modified Rankin Scale (mRS)

<input type="checkbox"/> 0. まったく症候がない
<input type="checkbox"/> 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
<input type="checkbox"/> 2. 軽度の障害 （発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
<input type="checkbox"/> 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
<input type="checkbox"/> 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
<input type="checkbox"/> 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

## 食事・栄養

<input type="checkbox"/> 0. 症候なし
<input type="checkbox"/> 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
<input type="checkbox"/> 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
<input type="checkbox"/> 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
<input type="checkbox"/> 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
<input type="checkbox"/> 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

## 呼吸

- 0. 症候なし
- 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

### ■ 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ます。）
- ・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。