

009 神経有棘赤血球症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 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
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	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"/>		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
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		
性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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						
発症時期	西暦	<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						
手帳取得状況							
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級 <input type="checkbox"/> 4級 <input type="checkbox"/> 5級 <input type="checkbox"/> 6級）						
療育手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり						
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級）						
人工呼吸器等装着者認定基準に該当							
<input type="checkbox"/> 1. する <input type="checkbox"/> 2. しない <input type="checkbox"/> 3. 不明							

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> 有棘赤血球舞踏病 (Definite) : Aの1の①~④、かつBを認め、Cで病因遺伝子VPS13Aに変異を認めるもの
<input type="checkbox"/> 有棘赤血球舞踏病 (Probable) : Aの1の①~④、かつBを認め、Dを除外したもの
<input type="checkbox"/> McLeod症候群 (Definite) : Aの2の①~⑤、かつBを認め、CでXK遺伝子に変異を認めるもの
<input type="checkbox"/> McLeod症候群 (Probable) : Aの2の①~⑤、かつBを認め、Dを除外したもの
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 臨床所見

1. 有棘赤血球舞踏病	
① 口周囲(口、舌、顔面、頬部など)の舞踏運動が目立ち、自傷行為による唇、舌の咬傷を見ることが多い。咬唇や咬舌は初期には目立たないこともある。	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
② 口・舌不随意運動により、構音障害、嚥下障害を来す	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
③ 体幹・四肢に見られる不随意運動は舞踏運動とジストニアを主体とする	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
④ 脱抑制、衝動性障害、強迫性障害、固執症状などの神経精神症状や認知障害がしばしば認められる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. McLeod 症候群	
① 伴性潜性遺伝(劣性遺伝)様式をとる	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
② 30~40歳代に発症することが多い	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
③ 舞踏運動を主とする不随意運動を体幹・四肢に認め、他にチック、ジストニア、パーキンソニズムを見ることがある。咬唇や咬舌はほとんど認めない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> a. チック <input type="checkbox"/> b. ジストニア
	<input type="checkbox"/> c. パーキンソニズム
④ 軸索型末梢神経障害を大多数の症例で認め、腱反射は消失する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
⑤ 骨格筋障害(四肢筋)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

末梢血で有棘赤血球の増加を見る	<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

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. 検査範囲内異常なし <input type="checkbox"/> 3. 検査未実施
<input type="checkbox"/> VPS13A 遺伝子 (病因遺伝子)	<input type="checkbox"/> XK 遺伝子
遺伝形式	
<input type="checkbox"/> 1. 常染色体潜性遺伝 (劣性遺伝)	<input type="checkbox"/> 2. 常染色体顕性遺伝 (優性遺伝)
<input type="checkbox"/> 3. 伴性潜性遺伝 (劣性遺伝)	

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☑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
症候性舞蹈病	<input type="checkbox"/> 1. 小舞蹈病 <input type="checkbox"/> 2. 妊娠性舞蹈病 <input type="checkbox"/> 3. 脳血管障害
薬剤性舞蹈病	<input type="checkbox"/> 1. 抗精神病薬による遅発性ジスキネジア <input type="checkbox"/> 2. その他の薬剤性ジスキネジア
代謝性疾患	<input type="checkbox"/> 1. ウィルソン病 <input type="checkbox"/> 2. 脂質代謝異常症
他の神経変性疾患	<input type="checkbox"/> 1. 歯状核赤核淡蒼球レイ体萎縮症 <input type="checkbox"/> 2. ハンチントン病

■ 重症度分類に関する事項

(1) 機能的評価 : Barthel Index

Barthel Index	
食事	<input type="checkbox"/> 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5点) <input type="checkbox"/> 3. 全介助 (0点)
車椅子からベッドへの移動	<input type="checkbox"/> 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む (歩行自立も含む) (15点) <input type="checkbox"/> 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10点) <input type="checkbox"/> 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5点) <input type="checkbox"/> 4. 全介助または不可能 (0点)
整容	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0点)

トイレ動作	<input type="checkbox"/> 1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む）（10点） <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する（5点） <input type="checkbox"/> 3. 全介助または不可能（0点）
入浴	<input type="checkbox"/> 1. 自立（5点） <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能（0点）
歩行	<input type="checkbox"/> 1. 45m以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず（15点） <input type="checkbox"/> 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10点） <input type="checkbox"/> 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能（5点） <input type="checkbox"/> 4. 上記以外（0点）
階段昇降	<input type="checkbox"/> 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10点） <input type="checkbox"/> 2. 介助または監視を要する（5点） <input type="checkbox"/> 3. 不能（0点）
着替え	<input type="checkbox"/> 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10点） <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える（5点） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
排便コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10点） <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5点） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10点） <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5点） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
合計点数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> /100点

(2) 精神症状・能力障害二軸評価

精神症状評価

- 1. 症状がまったくないか、あるいはいくつかの軽い症状が認められるが日常生活の中ではほとんど目立たない程度である。
- 2. 精神症状は認められるが、安定化している。意思の伝達や現実検討も可能であり、院内の保護的環境ではリハビリ活動等に参加し、身辺も自立している。通常の対人関係は保っている。
- 3. 精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達や現実検討にいくらかの欠陥がみられるが、概ね安定しつつあるか、または固定化されている。逸脱行動は認められない。または軽度から中等度の残遺症状がある。対人関係で困難を感じることもある。
- 4. 精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達か判断に欠陥がある。行動は幻覚や妄想に相当影響されているが逸脱行動は認められない。あるいは中等度から重度の残遺症状（欠陥状態、無関心、無為、自閉など）、慢性の幻覚妄想などの精神症状が遷延している。または中等度のうつ状態、そう状態を含む。
- 5. 精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達に粗大な欠陥（ひどい減裂や無言症）がある。時に逸脱行動が見られることがある。または最低限の身辺の清潔維持が時に不可能であり、常に注意や見守りを必要とする。または重度のうつ状態、そう状態を含む。
- 6. 活発な精神症状、人格水準の著しい低下、重度の認知症などにより著しい逸脱行動（自殺企図、暴力行為など）が認められ、または最低限の身辺の清潔維持が持続的に不可能であり、常時厳重な注意や見守りを要する。または重大な自傷他害行為が予測され、厳重かつ持続的な注意を要する。しばしば隔離なども必要となる。

能力障害評価

- 1. 精神障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通にできる。
- 2. 精神障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける。
- 3. 精神障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて援助を必要とする。
- 4. 精神障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時援助を要する。
- 5. 精神障害を認め、身の回りのことはほとんどできない。

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

発症と経過

初発症状（新規）	<input type="checkbox"/> 1. 不随意運動	<input type="checkbox"/> 2. 性格変化・精神症状	<input type="checkbox"/> 3. 認知機能障害
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

参考所見（新規）

臨床所見		
てんかん発作	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
軸索障害を主体とする末梢神経障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
下肢遠位優位の筋萎縮、脱力、腱反射低下・消失	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
統合失調症様精神症状などの精神症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
認知障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
性格変化・精神症状	<input type="checkbox"/> a. なし <input type="checkbox"/> b. 反社会的行動 <input type="checkbox"/> c. 脱抑制・奇行 <input type="checkbox"/> d. 自殺企図 <input type="checkbox"/> e. 強迫症状 <input type="checkbox"/> f. 不明	
認知機能障害 (記銘力低下、判断力低下)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
合併症	<input type="checkbox"/> 1. 心筋症 <input type="checkbox"/> 2. 溶血性貧血 <input type="checkbox"/> 3. 肝脾腫	
検査所見		
βリポタンパク質	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 欠如 <input type="checkbox"/> 3. 不明	
血清CK値	<input type="checkbox"/> 1. 上昇 <input type="checkbox"/> 2. 正常 <input type="checkbox"/> 3. 不明	
針筋電図所見	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	<input type="checkbox"/> a. 神経原性変化 <input type="checkbox"/> b. 筋原性変化	
CT/MRI 検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	CT 撮影日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	MRI 撮影日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
	<input type="checkbox"/> a. 尾状核の萎縮 <input type="checkbox"/> b. 大脳皮質の軽度の萎縮	
赤血球膜表面 XK 蛋白質欠損	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	

Kell 抗原の発現	<input type="checkbox"/> 1. 減少	<input type="checkbox"/> 2. 正常	<input type="checkbox"/> 3. 不明
------------	--------------------------------	--------------------------------	--------------------------------

その他の神経所見

脳神経			
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			
四肢腱反射	<input type="checkbox"/> 1. 正常	<input type="checkbox"/> 2. 亢進	<input type="checkbox"/> 3. 低下
バビンスキー徴候	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	
末梢神経障害	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	
筋力			
筋萎縮、脱力、 腱反射低下・消失	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	
歩行、姿勢、協調運動			
歩行障害	<input type="checkbox"/> 1. なし	<input type="checkbox"/> 2. 介助歩行	<input type="checkbox"/> 3. 車椅子 <input type="checkbox"/> 4. 臥床状態 <input type="checkbox"/> 5. 不明
錐体外路症候			
不随意運動	<input type="checkbox"/> 1. なし	<input type="checkbox"/> 2. 舞踏運動	<input type="checkbox"/> 3. バリスム <input type="checkbox"/> 4. アテトーゼ
	<input type="checkbox"/> 5. 振戦・ミオクローヌス	<input type="checkbox"/> 6. 自咬症	<input type="checkbox"/> 7. ジストニア
	<input type="checkbox"/> 8. パーキンソニズム	<input type="checkbox"/> 9. チック	<input type="checkbox"/> 10. 不明

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
経鼻胃管	<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・腸瘻	<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

■ 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	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

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"/>
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	
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
診断年月日	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。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・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。

■ 行政記載欄

担当自治体				
受理日	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	
公費負担者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>			
認定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定			
研究同意の有無	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
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"/>			
有効期限	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	
階層区分	<input type="checkbox"/> 生活保護 <input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 上位所得 <input type="checkbox"/> その他			
軽症者登録	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
保険情報	保険者番号	<input type="text"/>	被保険者記号	<input type="text"/>
	被保険者番号	<input type="text"/>	被保険者 個人単位枝番	<input type="text"/>
	資格取得 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