

125 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症

■ 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"/> <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"/> Definite : Aの 2、3、4a を満たし、CSF-1R 遺伝子の変異または HDLS に特徴的な神経病理学的所見を認める
<input type="checkbox"/> Probable : Aの 1-5 項目全てを満たすが、CSF-1R 遺伝子変異の検索及び神経病理学的検索が行われていない
<input type="checkbox"/> Possible : Aの 2a、3 および 4a を満たすが、CSF-1R 遺伝子変異の検索及び神経病理学的検索が行われていない
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 症状

1. 60 歳以下の発症	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 以下のうち二つ以上の臨床症状がある	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 進行性認知機能障害、または性格変化・行動異常 <input type="checkbox"/> b. 錐体路徴候 <input type="checkbox"/> c. パーキンソン症状 <input type="checkbox"/> d. けいれん発作			
3. a. もしくは b. である	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 常染色体優性遺伝形式 <input type="checkbox"/> b. 孤発例			
4. 頭部 CT/MRI で以下の所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> a. 両側性の脳白質病変 <input type="checkbox"/> b. 脳梁の菲薄化			
5. 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. 血管性認知症 <input type="checkbox"/> 2. 多発性硬化症 <input type="checkbox"/> 3. 白質ジストロフィー (ALD、MLD 等)			

B. 支持項目

1. 臨床徴候や Frontal Assessment Battery (FAB) 検査等で前頭葉機能障害を示唆する所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 進行が早く、発症後 5 年以内に臥床状態となった	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 頭部 CT で脳白質に点状の石灰化病変を認める	<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"/> CSF-1R	変異の内容			

D. 神経病理学的所見 (脳生検など)

HDL5 に特徴的な神経病理学的所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
------------------------	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

E. 除外項目

以下の項目を全て除外できる。 除外できた項目には☑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) 10 歳未満の発症	<input type="checkbox"/> 2) 高度な末梢神経障害の合併		
<input type="checkbox"/> 3) 2 回以上の stroke-like episode (脳血管障害様エピソード)。但し、けいれん発作は除く。			

■ 重症度分類に関する事項

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わる (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

■ 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

ア. 発症と経過

初発症状（新規）	<input type="checkbox"/> 1. 認知機能障害 <input type="checkbox"/> 2. 精神症状 <input type="checkbox"/> 3. 言語症状 <input type="checkbox"/> 4. 歩行障害 <input type="checkbox"/> 5. けいれん発作 <input type="checkbox"/> 6. その他 *6 を選択の場合、以下に記入
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 *4 を選択の場合、以下に記入

イ. 臨床所見

認知機能・精神症状			
認知症・ 認知機能低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	精神発達遅滞	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
抑うつ症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	無気力・アパシー	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
脱抑制・易怒性	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	失語	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
失行	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	てんかん	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
脳神経			
眼球運動障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	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			
四肢の腱反射	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 低下 <input type="checkbox"/> 3. 亢進	バビンスキー 反射	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性
歩行、姿勢、協調運動			
歩行能力	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常であるが支持なしで自立歩行可 <input type="checkbox"/> 3. つたい歩きで10m 歩行可 <input type="checkbox"/> 4. 介助のみで歩行可 <input type="checkbox"/> 5. 歩行不可		

姿勢の安定性	<input type="checkbox"/> 1. 異常なし		<input type="checkbox"/> 2. 突進現象があるが自分で立ち直れる	
	<input type="checkbox"/> 3. 突進現象があり、支えないと倒れる			
	<input type="checkbox"/> 4. 極めて不安定で、何もしなくても倒れそうになる			
	<input type="checkbox"/> 5. 介助なしには起立が困難			
小脳症状	体幹失調	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	
	四肢失調	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	
錐体外路症状 (パーキンソニズム)				
無動	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	安静時振戦	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
筋強剛	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
	ありの場合			
	<input type="checkbox"/> 1. 軽微な固縮	<input type="checkbox"/> 2. 軽度～中等度の固縮	<input type="checkbox"/> 3. 高度の固縮	
不随意運動	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし		
自律神経障害				
排尿困難	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	発汗異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
起立性低血圧	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし		

ウ. 画像所見

CT	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施			
	CT 撮像日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
MRI	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施			
	MRI 撮像日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
異常の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし		
該当所見	<input type="checkbox"/> 大脳白質信号異常 <input type="checkbox"/> 脳梁の菲薄化 <input type="checkbox"/> 脳梁の信号異常 <input type="checkbox"/> 錐体路の異常信号 <input type="checkbox"/> 側脳室の開大 <input type="checkbox"/> 大脳皮質の萎縮 <input type="checkbox"/> 拡散強調像における高信号病変 <input type="checkbox"/> 造影効果を有する病変 <input type="checkbox"/> CT における微小石灰化			

SPECT	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
	SPECT 実施の時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
脳血流低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	部位	<input type="checkbox"/> 1. 前頭葉 <input type="checkbox"/> 2. 側頭葉 <input type="checkbox"/> 3. 頭頂葉 <input type="checkbox"/> 4. 後頭葉 <input type="checkbox"/> 5. 基底核 <input type="checkbox"/> 6. 小脳 <input type="checkbox"/> 7. 脳幹 <input type="checkbox"/> 8. その他 <small>*8を選択の場合、以下に記入</small>

エ. 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
鼻腔栄養	<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	<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