

## 018 脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）

## ■ 行政記載欄

受給者番号	<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"/>							
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

診断

診断（脊髄小脳変性症）	
<input type="checkbox"/> 1. 孤発性脊髄小脳変性症 <input type="checkbox"/> 2. 遺伝性脊髄小脳変性症 <input type="checkbox"/> 3. 痙性対麻痺	
(1) 孤発性脊髄小脳変性症の種類	
<input type="checkbox"/> 1. 皮質性小脳萎縮症 <input type="checkbox"/> 2. その他	
その他の内容	
(2) 本人の遺伝子診断	
<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
本人の遺伝子診断未実施の場合	家族の遺伝子診断 <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
遺伝性脊髄小脳変性症の種類	
<input type="checkbox"/> 1. 常染色体優性遺伝性 <input type="checkbox"/> 2. 常染色体劣性遺伝性 <input type="checkbox"/> 3. その他の遺伝性	

常染色体優性遺伝性の種類	<input type="checkbox"/> 1. MJD(SCA3) <input type="checkbox"/> 2. SCA6 <input type="checkbox"/> 3. DRPLA <input type="checkbox"/> 4. SCA31 <input type="checkbox"/> 5. SCA1 <input type="checkbox"/> 6. SCA2 <input type="checkbox"/> 7. SCA7 <input type="checkbox"/> 8. SCA36 <input type="checkbox"/> 9. その他の SCA		
	その他の SCA	<input type="checkbox"/> 1. 純粋小脳失調型 <input type="checkbox"/> 2. その他	
常染色体劣性遺伝性の種類	<input type="checkbox"/> 1. ビタミン E 単独欠乏性失調症 <input type="checkbox"/> 2. アプラタキシン欠損症 (眼球運動失行・低アルブミン血症を伴う早発型失調症) <input type="checkbox"/> 3. その他		
その他の遺伝性の種類	<input type="checkbox"/> 1. FXTAS <input type="checkbox"/> 2. その他		
(3) 痙性対麻痺の種類			
<input type="checkbox"/> 1. 純粋型 <input type="checkbox"/> 2. 複合型			
複合型の付帯所見			

#### A. 症状

認知機能・精神症状	<input type="checkbox"/> 1. 認知症・認知機能低下 <input type="checkbox"/> 2. 精神発達遅滞 <input type="checkbox"/> 3. 幻覚 (非薬剤性) <input type="checkbox"/> 4. 失語 <input type="checkbox"/> 5. 失認 <input type="checkbox"/> 6. 失行 (肢節運動失行以外)			
脳神経	<input type="checkbox"/> 1. 眼球運動障害 ( <input type="checkbox"/> 水平性 <input type="checkbox"/> 垂直性 <input type="checkbox"/> 核上性 <input type="checkbox"/> 核下性 ) <input type="checkbox"/> 2. 眼振 <input type="checkbox"/> 3. 構音障害 <input type="checkbox"/> 4. 嚥下障害			
起立・歩行				
起立	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. つぎ足起立で動揺するが閉脚起立可能 <input type="checkbox"/> 3. 閉脚起立が不可能で、開脚起立は可能 <input type="checkbox"/> 4. 立位保持困難			
ロンベルグ徴候	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
歩行機能	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. つぎ足歩行はできるが正常ではない <input type="checkbox"/> 3. 自立歩行可能だがつぎ足歩行不可能 <input type="checkbox"/> 4. 介助歩行 (杖、歩行器) <input type="checkbox"/> 5. 介助があっても歩けない			
歩行障害	<input type="checkbox"/> 1. 失調性 <input type="checkbox"/> 2. パーキンソニズム <input type="checkbox"/> 3. 痙性 <input type="checkbox"/> 4. その他			

四肢失調	
指-鼻試験	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 軽い動揺を認める <input type="checkbox"/> 3. 2相性の運動もしくは中等度の測定障害 <input type="checkbox"/> 4. 3相性以上の運動もしくは著明な測定障害 <input type="checkbox"/> 5. 鼻に到達しない、又は不能
踵-膝試験	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 運動分解を認める <input type="checkbox"/> 3. 軸方向にジャーク様運動を認める <input type="checkbox"/> 4. 側方にジャーク様運動を認める <input type="checkbox"/> 5. 強い側方へのジャーク様運動を伴う又は不能
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／ チャドック徴候	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性
パーキンソニズム	
安静時振戦	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. ごくわずかでたまに出現 <input type="checkbox"/> 3. 小さな振幅の振戦で持続的に出現しているか中等度の振幅で間歇的に出現する <input type="checkbox"/> 4. 中等度の振幅で大部分の時間出現している <input type="checkbox"/> 5. 大きな振幅の振戦が、大部分の時間出現している
筋強剛	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. 軽微な固縮。または他の部位の随意運動で誘発される固縮 <input type="checkbox"/> 3. 軽度～中等度の固縮 <input type="checkbox"/> 4. 高度の固縮。しかし関節可動域は正常 <input type="checkbox"/> 5. 著明な固縮。正常可動域を動かすには困難を伴う
無動・動作緩慢	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
不随意運動	<input type="checkbox"/> 1. あり    *1を選択の場合、以下に記入 <input type="checkbox"/> 2. なし
末梢神経障害症候	<input type="checkbox"/> 1. しびれ感 <input type="checkbox"/> 2. 表在感覚低下 <input type="checkbox"/> 3. 深部覚低下

自律神経系	<input type="checkbox"/> 1. 排尿困難 <input type="checkbox"/> 2. 発汗障害 <input type="checkbox"/> 3. 起立性低血圧 *3を選択の場合、以下に記入												
	臥位	収縮期	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mmHg	拡張期	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mmHg
	立位	収縮期	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mmHg	拡張期	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mmHg

**B. 検査所見** \*小数点も1文字として記入する

画像検査												
MRI/X線CT検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施											
	<input type="checkbox"/> 1. MRI <input type="checkbox"/> 2. 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		
異常の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし											
	異常の部位	<input type="checkbox"/> 1. 小脳萎縮 <input type="checkbox"/> 2. 脳幹萎縮 ( <input type="checkbox"/> a. 中脳被蓋 <input type="checkbox"/> b. 橋 ) <input type="checkbox"/> 3. 橋の異常信号 (十字サイン) <input type="checkbox"/> 4. 線条体萎縮又は異常信号 <input type="checkbox"/> 5. 第3脳室拡大 <input type="checkbox"/> 6. 大脳萎縮 <input type="checkbox"/> 7. 大脳白質病変 <input type="checkbox"/> 8. その他										

### C. 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"/> 二次性脊髄小脳失調症 以下の原因による <input type="checkbox"/> 脳血管障害 <input type="checkbox"/> 腫瘍 <input type="checkbox"/> アルコール中毒 <input type="checkbox"/> ビタミンB <sub>1</sub> ・B <sub>12</sub> ・葉酸欠乏 <input type="checkbox"/> 薬剤性（フェニトインなど） <input type="checkbox"/> 炎症 <input type="checkbox"/> 神経梅毒 <input type="checkbox"/> 多発性硬化症 <input type="checkbox"/> 傍腫瘍性小脳炎 <input type="checkbox"/> 免疫介在性小脳炎（橋本脳症、シェーグレン症候群、グルテン失調症、抗GAD抗体小脳炎） <input type="checkbox"/> 甲状腺機能低下症 <input type="checkbox"/> 低セロプラスミン血症 <input type="checkbox"/> 脳腱黄色腫症 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア病 <input type="checkbox"/> 二次性痙性対麻痺 <input type="checkbox"/> 脊柱疾患に伴うミエロパチー <input type="checkbox"/> 脊髄の占拠性病変に伴うミエロパチー <input type="checkbox"/> 多発性硬化症 <input type="checkbox"/> 視神経脊髄炎 <input type="checkbox"/> 脊髄炎 <input type="checkbox"/> HTLV-I 関連ミエロパチー <input type="checkbox"/> アルコール性ミエロパチー <input type="checkbox"/> 副腎ミエロニューロパチ <input type="checkbox"/> その他			

### 主要項目

① 小脳性ないしは後索性の運動失調または痙性対麻痺を主要症候とする	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
② 徐々に発病し、経過は緩徐進行性である	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
③ 病型によっては遺伝性を示す。その場合、常染色体優性遺伝性であることが多いが、常染色体あるいはX染色体劣性遺伝性の場合もある。	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
④ その他の症候として、錐体路症候、パーキンソニズム(振戦、筋強剛、無動)、自律神経症候(排尿困難、発汗障害、起立性低血圧)、末梢神経症候(しびれ感、表在感覚低下、深部覚低下)、高次脳機能障害(幻覚[非薬剤性]、失語、失認、失行[肢節運動失行以外])などを示すものがある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
⑤ 頭部MRIやX線CTにて、小脳や脳幹の萎縮を認めることが多いが、病型や時期によっては大脳基底核病変や大脳皮質の萎縮などを認めることもある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : 脊髄小脳変性症・痙性対麻痺に合致する症候と経過があり、遺伝子診断か神経病理学的診断がなされている
<input type="checkbox"/> Probable (1) : 脊髄小脳変性症に合致する症候があり、主要項目①②⑤およびC.鑑別診断を満たす または痙性対麻痺に合致する症候があり、主要項目①②およびC.鑑別診断を満たす
<input type="checkbox"/> Probable (2) : 当該患者本人に脊髄小脳変性症・痙性対麻痺に合致する症状があり、かつその家系内の他の発症者と同一とみなされる（遺伝子診断がなされていない場合も含む）
<input type="checkbox"/> Possible : 脊髄小脳変性症・痙性対麻痺に合致する症候があり、主要項目①②⑤を満たす、または痙性対麻痺に合致する症候があり、主要項目①②を満たすが、C.鑑別診断で除外できない場合
<input type="checkbox"/> 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

■ 発症と経過

初発症状（新規）			
構音障害	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
上肢運動機能障害	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
歩行障害	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
自律神経障害	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
初発症状(自由記載) *50文字以内かつ 3行以内			
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

■ 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
胃瘻	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	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. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	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

## ■ 重症度分類に関する事項

### modified Rankin Scale (mRS)

- 0. まったく症候がない
- 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）
- 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）
- 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）
- 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）
- 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

- 0. 症候なし
- 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
- 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- 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
- 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"/>											
医療機関所在地												
電話番号	<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。