臨 床 調 査 個 人 票

□ 新規 □ 更新

018　脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）

■ **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 □□□□ 年 □□ 月 □□ 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	□□□ － □□□□		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日			
性別	□ 男性　□ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ **基本情報**

家族歴	☐ 1. あり　☐ 2. なし　☐ 3. 不明
	発症者続柄
	☐ 1. 父　☐ 2. 母　☐ 3. 子　☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性）　☐ 6. 祖父（父方）　☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方）　☐ 9. 祖母（母方）　☐ 10. いとこ ☐ 11. その他　＊11 を選択の場合、以下に記入
	続柄
発症時期	西暦 ☐☐☐☐ 年 ☐☐ 月
社会保障	
介護認定	☐ 1. 要介護　☐ 2. 要支援　☐ 3. なし
要介護度	☐ 1　☐ 2　☐ 3　☐ 4　☐ 5
生活状況	
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない　☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない　☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない　☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない
痛み／不快感	☐ 1. ない　☐ 2. 中程度ある　☐ 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない　☐ 2. 中程度 ☐ 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	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）
療育手帳	☐ 1. なし　☐ 2. あり
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）
人工呼吸器等装着者認定基準に該当	
☐ 1. する　☐ 2. しない　☐ 3. 不明	

■ 診断基準に関する事項

＜診断のカテゴリー＞

☐ 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
☐ 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 ☐ 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）
☐ 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
☐ いずれにも該当しない

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	☐ 1.該当 ☐ 2.非該当
② 徐々に発病し、経過は緩徐進行性である	☐ 1.該当 ☐ 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。	☐ 1.該当 ☐ 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	☐ 1.該当 ☐ 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	☐ 1.該当 ☐ 2.非該当

診断

診断（脊髄小脳変性症）		
☐ 1.孤発性脊髄小脳変性症	☐ 2.遺伝性脊髄小脳変性症	☐ 3.痙性対麻痺
(1)孤発性脊髄小脳変性症の種類		
☐ 1.皮質性小脳萎縮症	☐ 2.その他	
その他の内容		
(2)本人の遺伝子診断		
☐ 1.実施	☐ 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	☐ 1.実施 ☐ 2.未実施

遺伝性脊髄小脳変性症の種類		
☐ 1. 常染色体優性遺伝性	☐ 2. 常染色体劣性遺伝性	☐ 3. その他の遺伝性
常染色体優性遺伝性の種類	☐ 1. MJD(SCA3) ☐ 2. SCA6 ☐ 3. DRPLA ☐ 4. SCA31 ☐ 5. SCA1 ☐ 6. SCA2 ☐ 7. SCA7 ☐ 8. SCA36 ☐ 9. その他の SCA	
	その他の SCA	☐ 1. 純粋小脳失調型 ☐ 2. その他
常染色体劣性遺伝性の種類	☐ 1. ビタミン E 単独欠乏性失調症 ☐ 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） ☐ 3. その他	
その他の遺伝性の種類	☐ 1. FXTAS ☐ 2. その他	
(3)痙性対麻痺の種類		
☐ 1. 純粋型	☐ 2. 複合型	
複合型の付帯所見		

A. 症状

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

歩行障害	☐ 1. 失調性　☐ 2. パーキンソニズム　☐ 3. 痙性　☐ 4. その他
四肢失調	
指-鼻試験	☐ 1. 正常　☐ 2. 軽い動揺を認める ☐ 3. 2 相性の運動もしくは中等度の測定障害 ☐ 4. 3 相性以上の運動もしくは著明な測定障害 ☐ 5. 鼻に到達しない、又は不能
踵-膝試験	☐ 1. 正常　☐ 2. 運動分解を認める ☐ 3. 軸方向にジャーク様運動を認める ☐ 4. 側方にジャーク様運動を認める ☐ 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	☐ 1. 正常　☐ 2. 低下　☐ 3. 亢進
バビンスキー／ チャドック徴候	☐ 1. 陽性　☐ 2. 陰性
パーキンソニズム	
安静時振戦	☐ 1. なし　☐ 2. ごくわずかでたまに出現 ☐ 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 ☐ 4. 中等度の振幅で大部分の時間出現している ☐ 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	☐ 1. なし ☐ 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 ☐ 3. 軽度～中等度の固縮 ☐ 4. 高度の固縮。しかし関節可動域は正常 ☐ 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	☐ 1. あり　☐ 2. なし
不随意運動	☐ 1. あり　＊1 を選択の場合、以下に記入　☐ 2. なし
末梢神経障害症候	☐ 1. しびれ感　☐ 2. 表在感覚低下　☐ 3. 深部覚低下

自律神経系	□ 1.排尿困難　□ 2.発汗障害　□ 3.起立性低血圧 ＊3 を選択の場合、以下に記入			
	臥位	収縮期 □□□□ mmHg	拡張期 □□□□ mmHg	
	立位	収縮期 □□□□ mmHg	拡張期 □□□□ mmHg	

B．検査所見

画像検査		
MRI/X 線 CT 検査の実施	□ 1.実施　□ 2.未実施	
	□ 1.MRI　□ 2.CT	
	撮影日	西暦 □□□□ 年 □□ 月
異常の有無	□ 1.あり　□ 2.なし	
	異常の部位	□ 1.小脳萎縮 □ 2.脳幹萎縮　（ □ a.中脳被蓋　□ b.橋 ） □ 3.橋の異常信号（十字サイン）　□ 4.線条体萎縮又は異常信号 □ 5.第 3 脳室拡大　□ 6.大脳萎縮 □ 7.大脳白質病変　□ 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。	☐ 1.全て除外可　☐ 2.除外不可　☐ 3.不明

☐ 二次性脊髄小脳失調症

以下の原因による

☐ 脳血管障害　☐ 腫瘍　☐ アルコール中毒　☐ ビタミン B_1・B_{12}・葉酸欠乏

☐ 薬剤性（フェニトインなど）

☐ 炎症

☐ 神経梅毒　☐ 多発性硬化症　☐ 傍腫瘍性小脳炎

☐ 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）

☐ 甲状腺機能低下症　☐ 低セルロプラスミン血症　☐ 脳腱黄色腫症　☐ ミトコンドリア病

☐ 二次性痙性対麻痺

☐ 脊柱疾患に伴うミエロパチー　☐ 脊髄の占拠性病変に伴うミエロパチー　☐ 多発性硬化症

☐ 視神経脊髄炎　☐ 脊髄炎　☐ HTLV-I 関連ミエロパチー

☐ アルコール性ミエロパチー　☐ 副腎ミエロニューロパチー　☐ その他

■ 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

■　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）**				
構音障害	□ 1. あり	□ 2. なし	□ 3. 不明	
上肢運動機能障害	□ 1. あり	□ 2. なし	□ 3. 不明	
歩行障害	□ 1. あり	□ 2. なし	□ 3. 不明	
自律神経障害	□ 1. あり	□ 2. なし	□ 3. 不明	
初発症状(自由記載) ＊50 文字以内かつ 3 行以内				
経過	□ 1. 進行性	□ 2. 進行後停止	□ 3. 軽快	□ 4. その他

イ．治療その他

気管切開	□ 1. 実施 □ 2. 未実施	導入日	西暦 □□□□ 年 □□ 月
胃瘻	□ 1. あり □ 2. なし	導入日	西暦 □□□□ 年 □□ 月
鼻腔栄養	□ 1. あり □ 2. なし	導入日	西暦 □□□□ 年 □□ 月

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり	
開始時期	西暦 ☐☐☐☐ 年 ☐☐ 月	
離脱の見込み	☐ 1. あり　☐ 2. なし	
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器	
施行状況	☐ 1. 間欠的施行　☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行　☐ 4. 現在は未施行	
生活状況	食事	☐ 自立　☐ 部分介助　☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立　☐ 軽度介助 ☐ 部分介助　☐ 全介助
	整容	☐ 自立　☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立　☐ 部分介助　☐ 全介助
	入浴	☐ 自立　☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立　☐ 軽度介助 ☐ 部分介助　☐ 全介助
	階段昇降	☐ 自立　☐ 部分介助　☐ 不能
	着替え	☐ 自立　☐ 部分介助　☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立　☐ 部分介助　☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立　☐ 部分介助　☐ 全介助

医療機関名	
指定医番号	□□□□□□□□□□
医療機関所在地	
電話番号	□□□□□□□□□□□ ＊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 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日
診断年月日	西暦 □□□□ 年 □□ 月 □□ 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。
・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 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日			
公費負担者番号	□□□□□□□□			
認定結果	□ 認定　□ 不認定			
研究同意の有無	□ 有　□ 無			
受給者番号	□□□□□□□			
有効期限	西暦 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日			
階層区分	□ 生活保護　□ 低所得Ⅰ　□ 低所得Ⅱ　□ 一般所得Ⅰ □ 一般所得Ⅱ　□ 上位所得　□ その他			
軽症者登録	□ 有　□ 無			
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 □□□□ 年 □□ 月 □□ 日		