

## 027 特発性基底核石灰化症

## ■ 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	*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. 主要所見

1. 何らかの進行性の神経症状（頭痛、精神症状（脱抑制症状、アルコール依存症など）、てんかん、精神発達遅延、認知症、パーキンソニズム、不随意運動（PKCなど）、小脳症状など）を呈する（新規）		<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
声帯麻痺	<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
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	
呼吸障害の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	ありの場合	<input type="checkbox"/> 1. 喘鳴 <input type="checkbox"/> 2. 睡眠時無呼吸 <input type="checkbox"/> 3. 鼾 <input type="checkbox"/> 4. RBD

歩行能力	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. つぎ足歩行のみ不可 <input type="checkbox"/> 3. 異常であるが支持なしで自立歩行可 <input type="checkbox"/> 4. 支持なしで自立歩行可であるが方向転換困難 <input type="checkbox"/> 5. つたい歩きで 10m 歩行可 <input type="checkbox"/> 6. 一本杖で歩行可 <input type="checkbox"/> 7. 二本杖か歩行器で歩行可 <input type="checkbox"/> 8. 介助のみで歩行可 <input type="checkbox"/> 9. 歩行不能	
パーキンソニズムの要素による歩行異常	<input type="checkbox"/> 1. パーキンソニズムの要素はなし <input type="checkbox"/> 2. 歩行は緩慢。小刻みでひきずることもあり、しかし加速歩行や前方突進現象は認めない。 <input type="checkbox"/> 3. 困難を伴うが、一人で歩ける。加速歩行、小刻み歩行、前方突進現象がみられることもある。 <input type="checkbox"/> 4. 介助歩行 <input type="checkbox"/> 5. 歩行不可	
開眼時立位能力	<input type="checkbox"/> 1. 両足で片足立ちが 10 秒以上可能 <input type="checkbox"/> 2. 足をそろえて立位可能 <input type="checkbox"/> 3. マンテストの肢位で立位保持不能 <input type="checkbox"/> 4. 開脚すれば立位可能（動揺なし） <input type="checkbox"/> 5. 開脚すれば立位可能（動揺あり頭部 10cm 未満の動揺） <input type="checkbox"/> 6. 開脚すれば立位可能（動揺あり頭部 10cm 以上の動揺）	
	自力立位不可能な場合	<input type="checkbox"/> 1. 上肢を支えれば支え立ち可能 <input type="checkbox"/> 2. 支え立ち不可
前屈姿勢の有無	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. 軽度の前屈姿勢（高齢者では正常としてもおかしくない程度の前屈） <input type="checkbox"/> 3. 中等度の前屈姿勢、一側にやや傾くこともある。 <input type="checkbox"/> 4. 高度の前屈姿勢、脊椎後彎を伴う。一側へ中等度に傾くこともある。 <input type="checkbox"/> 5. 高度の前屈、究極の異常前屈姿勢	

<p>姿勢の安定性 (立ち直り反射障害と 後方突進現象)</p>	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. 後方突進現象があるが、自分で立ち直れる <input type="checkbox"/> 3. 後方突進現象があり、支えないと倒れる <input type="checkbox"/> 4. きわめて不安定で、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	
<p>椅子からの立ち上がり</p>	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 可能だがおそい。一度でうまくいかないこともある。 <input type="checkbox"/> 3. 肘掛けに腕をついて立ち上がる必要がある。 <input type="checkbox"/> 4. 立ち上がろうとしても椅子に倒れ込むことがある。 しかし最後には一人で立ち上がれる。 <input type="checkbox"/> 5. 立ち上がるには、介助が必要。	
<p>小脳症状 (体幹失調・四肢失調) の有無</p>	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
	<p>指-鼻試験</p>	<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
	<p>踵-膝試験</p>	<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
	<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. 軽度の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	

指タップ (母指と示指を できるだけ大きな 振幅でタッピング)	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. やや遅いか、振幅がやや小さい <input type="checkbox"/> 3. 中等度の障害。明らかにまた早期に疲労を示す。 動きが止まってしまうこともある。 <input type="checkbox"/> 4. 高度の障害。運動開始時 hesitation をしばしば起こすが、 動きが止まることもある。 <input type="checkbox"/> 5. ほとんどタッピングの動作にならない。		
筋強剛 (固縮)	<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		
パーキンソニズム (レボドパへの反応性)	<input type="checkbox"/> 1. 良好	<input type="checkbox"/> 2. 無効	
不随意運動	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	
排尿困難	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	失禁 <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
陰萎 (男性のみ)	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	頑固な便秘 <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
失神・眼前暗黒感	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	
Schellong 試験 (起立性低血圧) の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	仰臥位から立位	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	
	仰臥位から座位	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		
精神遅滞	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	ありの場合	全検査 IQ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 点	
		言語性 IQ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 点	
		動作性 IQ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 点	

認知症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
	ありの場合	HDS-R	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 点
		MMSE	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 点
幻覚 (非薬剤性)	<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	失認	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
失行 (肢節運動失行以外)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
頭痛	<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
脱抑制症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
アルコール依存症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		

**B. 検査所見** \*小数点も1文字として記入する

画像検査			
CT/MRI 検査の実施	<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
石灰化の部位	<input type="checkbox"/> 1. 大脳基底核	<input type="checkbox"/> 2. 小脳歯状核	<input type="checkbox"/> 3. 視床
	<input type="checkbox"/> 4. 脳回底部	<input type="checkbox"/> 5. 大脳白質深部	<input type="checkbox"/> 6. その他の部位

**C. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> SLC20A2	<input type="checkbox"/> PDGFRB <input type="checkbox"/> PDGFB

**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
<input type="checkbox"/> 副甲状腺疾患（血清カルシウム、リン、iPTHが異常値） <input type="checkbox"/> 偽性副甲状腺機能低下症（血清カルシウム低値） <input type="checkbox"/> 偽性偽性副甲状腺機能低下症（Albright 骨異栄養症） <input type="checkbox"/> Cockayne（コケイン）症候群 <input type="checkbox"/> Aicardi-Goutières（エカルディ・グティエール）症候群 <input type="checkbox"/> 膠原病 <input type="checkbox"/> 感染（HIV 脳症など、EB ウイルス感染症など）			
<input type="checkbox"/> ミトコンドリア脳筋症 <input type="checkbox"/> Down（ダウン）症候群 <input type="checkbox"/> 血管炎 <input type="checkbox"/> 中毒・外傷・放射線治療			

**<診断のカテゴリー>**

<input type="checkbox"/> 特発性基底核石灰化症（IBGC）：頭部 CT で両側基底核に明らかに病的な石灰化を認め、A-1（何らかの進行性の神経症状）を有し、D. が全て除外可 <input type="checkbox"/> 家族性特発性基底核石灰化症（FIBGC）：IBGC の基準を満たし、さらに家族歴があるか、C. で遺伝子変異が判明した症例は家族性とする <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）			
パーキンソニズム	<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
運動失調	<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			

発病様式	<input type="checkbox"/> 1. 緩徐 <input type="checkbox"/> 2. 亜急性 <input type="checkbox"/> 3. 急性 <input type="checkbox"/> 4. その他の様式 *4 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

■ 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

■ 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。