

192 コケイン症候群

■ 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. 症状

I. 主要徴候

(1) 著明な成長障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 精神運動発達遅延	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
(3) 早老様の特徴的な顔貌	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
(4) 日光過敏症状	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

II. 副徴候

<input type="checkbox"/> (5) 大脳基底核石灰化 <input type="checkbox"/> (6) 感音性難聴 <input type="checkbox"/> (7) 網膜色素変性症

III. その他の徴候

<input type="checkbox"/> (8) 白内障 <input type="checkbox"/> (9) 足関節拘縮 <input type="checkbox"/> (10) 視神経萎縮 <input type="checkbox"/> (11) 脊椎後弯
<input type="checkbox"/> (12) 齲歯 <input type="checkbox"/> (13) 手足の冷感 <input type="checkbox"/> (14) 性腺機能低下 <input type="checkbox"/> (15) 睡眠障害
<input type="checkbox"/> (16) 肝機能障害 <input type="checkbox"/> (17) 耐糖能異常

IV. 予後に影響する合併症

<input type="checkbox"/> (18)腎機能障害	<input type="checkbox"/> (19)呼吸器感染	<input type="checkbox"/> (20)外傷	<input type="checkbox"/> (21)心血管障害
------------------------------------	------------------------------------	---------------------------------	------------------------------------

B. 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"/> CSA <input type="checkbox"/> CSB <input type="checkbox"/> XPB <input type="checkbox"/> XPD <input type="checkbox"/> XPG		
DNA 修復試験の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> 紫外線感受性試験		
所見		
<input type="checkbox"/> 宿主細胞回復を指標にした DNA 修復能測定		
所見		
<input type="checkbox"/> 相補性試験		
所見		
<input type="checkbox"/> 紫外線照射後 RNA 合成試験		
所見		
<input type="checkbox"/> その他		
所見		

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"/> 色素性乾皮症 <input type="checkbox"/> ポルフィリン症			

<診断のカテゴリー>

遺伝子検査実施の場合	
<input type="checkbox"/>	Definite 1: 遺伝子検査でコケイン症候群 (CS) 関連遺伝子に病的変異が同定される
遺伝子検査で CS 関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合	
<input type="checkbox"/>	Definite 2: 主要徴候(1)～(4)のうち2項目以上あり、DNA 修復試験での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知の CS 関連遺伝子導入で相補あり) を認める
<input type="checkbox"/>	Definite 3: 主要徴候(1)～(4)をすべてみたし、DNA 修復試験での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知の CS 関連遺伝子導入で相補せず、あるいは相補性試験未実施) を認める
DNA 修復試験未実施の場合	
<input type="checkbox"/>	Definite 4: 次の1)と2)を満たす
<input type="checkbox"/>	Definite 5: 次の1)と3)を満たす
<input type="checkbox"/>	Definite 6: 次の1)～3)の全てを満たす
<input type="checkbox"/>	次の1)～3)のいずれか1つを満たす
	1) 主要徴候(1)～(4)を全て、副徴候(5)～(7)のうち2項目以上を満たす
	2) その他の臨床所見、血液・画像など各種データで他疾患 (色素性乾皮症、ポルフィリン症など) が否定される
	3) 同胞が同様の症状から CS と確定診断されている
<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

■ 理学所見

著明な成長障害	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
頭囲	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm	出生時体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g

■ 検査所見 *小数点も1文字として記入する

聴性脳幹反応の異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	所見		
オーディオグラムでの聴力レベルの低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	所見		
MRI/CT 検査での異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	<input type="checkbox"/> MRI <input type="checkbox"/> CT		
	<input type="checkbox"/> 大脳の萎縮 <input type="checkbox"/> 小脳の萎縮 <input type="checkbox"/> 脳幹の萎縮		
	<input type="checkbox"/> 白質病変 <input type="checkbox"/> その他の異常 *その他の異常を選択の場合、以下に記入		

■ 重症度分類に関する事項

CS 重症度分類

<input type="checkbox"/> grade 1 (重症度スコア総計 0~2) <input type="checkbox"/> grade 2 (重症度スコア総計 3~5)	
<input type="checkbox"/> grade 3 (重症度スコア総計 6 以上)	
評価のためのスコアシート	合計点数 <input type="text"/> <input type="text"/>
日光過敏	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> あり(1)
視力	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> 低下(眼鏡不要:1) <input type="checkbox"/> 低下(眼鏡必要:2) <input type="checkbox"/> 失明(6)
聴力	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> 低下(補聴器不要:1) <input type="checkbox"/> 低下(補聴器必要:2) <input type="checkbox"/> 聴力なし(6)
知的機能	<input type="checkbox"/> 正常(0) <input type="checkbox"/> 障害あり(日常生活可能:2) <input type="checkbox"/> 日常生活困難(6)
移動	<input type="checkbox"/> 障害なし(0) <input type="checkbox"/> 歩行障害(車椅子不要:2) <input type="checkbox"/> 車椅子(3)
食事	<input type="checkbox"/> 経口摂取可能(0) <input type="checkbox"/> 経口摂取不可能(6)
腎障害	<input type="checkbox"/> なし(0) <input type="checkbox"/> あり(6)

■ 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。