

308-3 進行性白質脳症

(卵巣機能障害を伴う進行性白質脳症)

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号								
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 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	☐ 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							
発症年月	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

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

1. 乳幼児期からの発達の遅れ	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. 学童期からの学習障害、巧緻機能障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
3. 青年期以降からの抑うつ、行動障害、認知機能低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
4. 運動失調、あるいは痙性などの錐体路・錐体外路症状の進行	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
5. 女性の場合、卵巣機能障害による二次性月経不全	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

MRI 画像所見：大脳白質の斑状 T2 高信号	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
-------------------------	---

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
☐ 皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症 ☐ 白質消失病 ☐ アレキサンダー病 ☐ 副腎白質ジストロフィー ☐ 大脳白質障害を示す他の疾患 *大脳白質障害を示す他の疾患を選択の場合、以下に記入	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
☐ AARS2 遺伝子のホモあるいは複合ヘテロ変異	

<診断のカテゴリー>

☐ Definite : Aのうち1項目以上+Bを満たす+Cの疾患を全て除外できる+Dを満たす ☐ Probable : Aのうち1項目以上+Bを満たす+Cの疾患を全て除外できる ☐ Possible : Aのうち1項目以上+Bを満たす ☐ 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

--

■ 治療その他

薬物療法		
抗てんかん薬	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
	薬剤名	☐ PHT ☐ PB/PRM ☐ CBZ ☐ VPA
		☐ ZNS ☐ TPM ☐ LTG ☐ LEV
		☐ GBP ☐ CLB ☐ DZP ☐ ESM
☐ STP ☐ RFN ☐ ACTH ☐ その他の薬剤 *その他の薬剤を選択の場合、以下に記入		
その他の薬物療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬物名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
治療		
理学療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ボトックス療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
気道確保	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療名	☐ 1. 気管切開 ☐ 2. その他 *その他を選択の場合、以下に記入
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

長期栄養管理	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療名	☐ 1. 胃瘻造設 ☐ 2. その他 *その他を選択の場合、以下に記入
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

その他の治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

■ 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	☐ 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	印 ※自筆または押印のこと											
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。