

027 特発性基底核石灰化症

■ 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 1 : AおよびB-1 を満たし、Cで遺伝子変異を認め、Dを全て除外できる
- ☐ Definite 2 : A、B-1、B-2 を全て満たし、Dを全て除外できる
- ☐ Probable : AおよびB-1 を満たし、Dを全て除外できる
- ☐ Possible : AかつB-1 を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 主要所見（新規）

下記に示すような緩徐進行性の精神・神経症状を呈する。 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（PKD など）、小脳症状などの精神・神経症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし
--	---

B. 検査所見

1. 画像検査において、頭部 CT 上、両側基底核を含む病的な石灰化を認める		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
CT/MRI 検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	CT 撮影日	西暦 年 月
	MRI 撮影日	西暦 年 月
石灰化の部位	☐ 1. 大脳基底核 ☐ 2. 小脳歯状核 ☐ 3. 視床 ☐ 4. 脳回底部 ☐ 5. 大脳白質深部 ☐ 6. その他の部位	
2. 病理学的に脳内に病的な石灰化を認め、DNTC を含む他の変性疾患、外傷、感染症、ミトコンドリア病 などの代謝性疾患などが除外できる		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
病理学的検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	実施日	西暦 年 月
石灰化の部位	☐ 1. 大脳基底核 ☐ 2. 小脳歯状核 ☐ 3. 視床 ☐ 4. 脳回底部 ☐ 5. 大脳白質深部 ☐ 6. その他の部位	

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。		☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施		
常染色体顕性遺伝 (優性遺伝) 形式	☐ SLC20A2 ☐ PDGFRB ☐ PDGFB ☐ XPR1			
常染色体潜性遺伝 (劣性遺伝) 形式	☐ MYORG ☐ JAM2			

D. 鑑別診斷

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

■ 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

発症と経過

初発症状（新規）			
パーキンソニズム	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
自律神経障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
運動失調	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
初発症状（自由記載） *50 文字以内			
発病様式	☐ 1. 緩徐 ☐ 2. 亜急性 ☐ 3. 急性 ☐ 4. その他の様式 *4 を選択の場合、以下に記入		
経過	☐ 1. 進行性	☐ 2. 進行後停止	☐ 3. 軽快 ☐ 4. その他

主要所見（新規） *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

声帯麻痺	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
構音障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	嚥下障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし
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		
呼吸障害の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	ありの場合	☐ 1. 喘鳴 ☐ 2. 睡眠時無呼吸 ☐ 3. 鼾 ☐ 4. RBD	
歩行能力	☐ 1. 正常 ☐ 2. つぎ足歩行のみ不可 ☐ 3. 異常であるが支持なしで自立歩行可 ☐ 4. 支持なしで自立歩行可であるが方向転換困難 ☐ 5. つたい歩きで 10m 歩行可 ☐ 6. 一本杖で歩行可 ☐ 7. 二本杖か歩行器で歩行可 ☐ 8. 介助のみで歩行可 ☐ 9. 歩行不能		

パーキンソニズムの要素による歩行異常	☐ 1. パーキンソニズムの要素はなし ☐ 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。 ☐ 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。 ☐ 4. 介助歩行 ☐ 5. 歩行不可	
開眼時立位能力	☐ 1. 両足で片足立ちが 10 秒以上可能 ☐ 2. 足をそろえて立位可能 ☐ 3. マンテストの肢位で立位保持不能 ☐ 4. 開脚すれば立位可能（動揺なし） ☐ 5. 開脚すれば立位可能（動揺あり頭部 10cm 未満の動揺） ☐ 6. 開脚すれば立位可能（動揺あり頭部 10cm 以上の動揺）	
前屈姿勢の有無	自力立位 不可能な場合	☐ 1. 上肢を支えれば支え立ち可能 ☐ 2. 支え立ち不可
姿勢の安定性 (立ち直り反射障害と 後方突進現象)	☐ 1. なし ☐ 2. 後方突進現象があるが、自分で立ち直れる ☐ 3. 後方突進現象があり、支えないと倒れる ☐ 4. きわめて不安定で、何もしなくても倒れそうになる ☐ 5. 介助なしには起立が困難	

椅子からの立ち上がり	☐ 1. 正常 ☐ 2. 可能だがおそい。一度でうまくいかないこともある。 ☐ 3. 肘掛けに腕をついて立ち上がる必要がある。 ☐ 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。 ☐ 5. 立ち上がるには、介助が必要。	
小脳症状 (体幹失調・四肢失調) の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	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
安静時振戦	☐ 1. なし ☐ 2. ごくわずかでたまに出現 ☐ 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 ☐ 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	

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)	☐ 1. 正常 ☐ 2. やや遅いか、振幅がやや小さい ☐ 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。 ☐ 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。 ☐ 5. ほとんどタッピングの動作にならない。		
筋強剛（固縮）	☐ 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		
パーキンソニズム (レボドパへの反応性)	☐ 1. 良好 ☐ 2. 無効		
不随意運動	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
排尿困難	☐ 1. あり ☐ 2. なし	失禁	☐ 1. あり ☐ 2. なし
陰萎（男性のみ）	☐ 1. あり ☐ 2. なし	頑固な便秘	☐ 1. あり ☐ 2. なし
失神・眼前暗黒感	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
Schellong 試験 (起立性低血圧) の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	仰臥位から立位	収縮期	mmHg
		拡張期	mmHg
	仰臥位から座位	収縮期	mmHg
拡張期		mmHg	
精神遅滞	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	ありの場合	全検査 IQ	点
		言語性 IQ	点
		動作性 IQ	点

認知症	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	ありの場合	HDS-R		点
		MMSE		点
幻覚（非薬剤性）	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
失語	☐ 1. あり ☐ 2. なし	失認	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
失行（肢節運動失行以外）	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
頭痛	☐ 1. あり ☐ 2. なし	てんかん	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
脱抑制症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
アルコール依存症	☐ 1. あり ☐ 2. なし			

■ 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。
- ・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		