

121 脳内鉄沈着神経変性症

■ 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

病型

☐ 1. パントテン酸キナーゼ変異を伴う神経変性症 (PKAN、NBIA1) ☐ 2. 乳児神経軸索ジストロフィー (INAD、NBIA2) ☐ 3. 神経フェリチン症 (FTL、NBIA3) ☐ 4. ミトコンドリア膜タンパク質に伴う神経変性症 (MPAN、NBIA4) ☐ 5. 成人期神経変性を伴う小児期非進行性脳症 (SEND) / ベータプロペラタンパク質に関連した神経変性症 (BPAN、NBIA5) ☐ 6. コエンザイム A 合成酵素タンパク質関連神経変性症 (CoPAN、NBIA6) ☐ 7. 無セルロプラスミン血症/遺伝性セルロプラスミン欠損症 ☐ 8. 脂肪酸水酸化酵素変異に伴う神経変性症 (FAHN) ☐ 9. Kufor-Rakeb 症候群 ☐ 10. Woodhouse-Sakati 症候群 (DCAF17) ☐ 11. その他 *11. その他を選択の場合、以下に記入	
その他の病型	

<診断のカテゴリー>

☐ Definite : いずれかの病型に合致する A の臨床症状または B の特記すべき検査所見にかかげる内容を 1 つ以上認め、かつ D の鑑別診断を除外し C の遺伝子診断により確定診断されたもの ☐ Probable : いずれかの病型に合致する A の臨床症状または B の特記すべき検査所見にかかげる内容を 1 つ以上認め、かつ D の鑑別診断を除外するが C の遺伝子診断が未確定のもの ☐ いずれにも該当しない
--

A. 症状

病型に合致する臨床症状が見られる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
(1) 不随意運動	不随意運動の表現型 ☐ 1. ジストニア ☐ 2. 振戦 ☐ 3. ミオクローヌス ☐ 4. 舞踏運動 ☐ 5. チック ☐ 6. アテトーゼ ☐ 7. バリスム ☐ 8. 筋痙攣 ☐ 9. スパズム ☐ 10. ジスキネジア ☐ 11. コレア ☐ 12. その他 *12 を選択の場合、以下に記入
	その他の症状

	ジストニアの発現部位		
	☐ 1. 眼部と上部顔面	☐ 2. 下部顔面	☐ 3. 下顎
	☐ 4. 舌と咽頭	☐ 5. 喉頭	☐ 6. 頸部
	☐ 7. 体幹	☐ 8. 上肢	☐ 9. 下肢
(2)パーキンソン症状	☐ 1. 筋強剛	☐ 2. 無動	☐ 3. 姿勢反射障害
(3)その他の神経症状	☐ 1. 認知症 ☐ 2. 精神・運動発達遅滞 ☐ 3. 失語 ☐ 4. 失行 ☐ 5. 失認 ☐ 6. 眼球運動障害 ☐ 7. 垂直性眼球運動障害 ☐ 8. 眼振 ☐ 9. 構音障害 ☐ 10. 嚔声 ☐ 11. 小脳性運動失調 ☐ 12. 筋緊張低下 ☐ 13. 末梢神経障害 ☐ 14. 腱反射亢進 ☐ 15. 錐体路徴候 ☐ 16. 痙縮 ☐ 17. 痙縮による歩行障害 ☐ 18. Babinski 徴候陽性 ☐ 19. 自律神経障害 ☐ 20. 起立性低血圧 ☐ 21. 蓄尿障害 ☐ 22. 排尿障害 ☐ 23. てんかん発作 ☐ 24. 嚔下障害		
(4)その他の症候	☐ 1. 網膜色素変性症 ☐ 2. 視神経萎縮 ☐ 3. 難聴 ☐ 4. 性腺萎縮 ☐ 5. 糖尿病 ☐ 6. 甲状腺機能低下症 ☐ 7. 聴覚障害 ☐ 8. 禿頭		

B. 検査所見（該当する病型のみ記載）

*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

病型に合致する特記すべき検査所見にかかげる内容が見られる		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
画像検査 (MRI)	MRI の実施の有無		
	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月	西暦 年 月	
	異常の有無と所見		
	異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	異常所見ありの場合		
	1. eye-of-the tiger sign	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	2. 鉄沈着所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
		ありの場合の沈着部位	
		☐ 1. 淡蒼球 ☐ 2. 被殻 ☐ 3. 視床 ☐ 4. 小脳歯状核 ☐ 5. 黒質 ☐ 6. 赤核 ☐ 7. 大脳脚 ☐ 8. 大脳皮質 ☐ 9. その他 *9 を選択の場合、以下に記入	
		部位	
3. 脳萎縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	ありの場合の脳萎縮部位		
	☐ 1. 大脳 ☐ 2. 尾状核 ☐ 3. 被殻 ☐ 4. 淡蒼球 ☐ 5. 脳幹 ☐ 6. 小脳 ☐ 7. その他 *7 を選択の場合、以下に記入		
	部位		

画像検査 (MRI)	4. その他の異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
		ありの場合の部位	
		☐ 1. 淡蒼球 ☐ 2. 被殻 ☐ 3. 視床 ☐ 4. 小脳 ☐ 5. 黒質 ☐ 6. 赤核 ☐ 7. 大脳脚 ☐ 8. 大脳 ☐ 9. 尾状核 ☐ 10. 脳幹 ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
		部位	
		異常の内容	
	5. 内臓 MRI 画像で鉄濃度の増大が見られる	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
画像検査 (FDG-PET)	FDG-PET の実施の有無		
	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月	西暦 年 月	
	異常の有無と所見		
	低代謝	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
		ありの場合の部位	
		☐ 1. 尾状核 ☐ 2. 基底核 ☐ 3. 大脳皮質 ☐ 4. その他 *4 を選択の場合、以下に記入	
		部位	
その他の異常			

電気生理学的検査	電気生理学的検査の実施の有無		
	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月	西暦 年 月	
	異常の有無と所見		
	脱神経所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	神経伝導速度低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	脳波試験での速波	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	その他の異常		
筋電図検査	筋電図検査の実施の有無		
	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月	西暦 年 月	
	軸索性運動ニューロパシーを示す		☐ 1. あり ☐ 2. なし
血液・生化学的検査	血清フェリチン値の測定	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
		実施の場合その値	ng/mL
		施設基準値	ng/mL
		☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 上昇 ☐ 4. 不明	
	血清銅低下 (10μg/dL 以下)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
		血清銅値	μg/dL
	鉄濃度低下 (45μg/dL 以下)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
		血清鉄値	μg/dL
	血清セルロプラスミンレベルは正常の約1/2である	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
		血清セルロプラスミン値	mg/dL

その他の検査	該当する所見に☑を記入する。	
	☐ 1. 網膜電図での網膜障害パターン ☐ 2. 有棘赤血球症 ☐ 3. 末梢神経生検組織において軸索スフェロイドを認める ☐ 4. 淡蒼球と黒質に神経細胞脱落を認める ☐ 5. 脳にびまん性に tauopathy 像が見られる ☐ 6. 軸索スフェロイドを黒質、淡蒼球、延髄、橋、視床に認める ☐ 7. 糖尿病 ☐ 8. 小球性低色素性貧血 ☐ 9. 骨髄で granular histiocyte を認める ☐ 10. 性腺機能低下 ☐ 11. 甲状腺機能低下 ☐ 12. 心電図異常 ☐ 13. その他 *13 を選択の場合、以下に記入	
	その他	

C. 遺伝学的検査

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
☐ PANK2 ☐ PLA2G6 ☐ FTL ☐ C19orf12 ☐ WDR45 ☐ COASY ☐ CP ☐ FA2H ☐ ATP13A2 ☐ DCAF17 (C2orf37)	

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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ ウィルソン病 ☐ メンケス病 ☐ α fucosidosis ☐ Glutaric aciduria I ☐ リー脳症 ☐ 神経セロイドリポフスチン症 ☐ ハンチントン病 ☐ 神経有棘赤血球症 ☐ β-hexosaminidase A 欠損症 ☐ GM1-galactosidase 欠損症 ☐ ニーマン・ピック病 ☐ 小児期発症の遺伝性小脳性運動失調 (SCA1、2、3、17 など) ☐ 歯状核赤核・淡蒼球レイ体萎縮症 (DRPLA) ☐ 家族性痙攣性対麻痺 30 型 ☐ 遺伝性感覚性ニューロパチーII C 型 (HSN II C) ☐ 遺伝性パーキンソニズム : PARK5、6、15 など ☐ 遺伝性ジストニアに属する疾患群 ☐ 脳血管障害 ☐ 抗精神薬投与に伴う遅発性ジストニア ☐ レット症候群	
※以下、診断できた病型において、除外可能な疾病にのみ☑を記入する。	
無セルロプラスミン血症／遺伝性 セルロプラスミン欠損症	☐ HFA-associated hereditary hemochromatosis

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	☐ 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) ☐ 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) ☐ 3. 全介助 (0 点)
車椅子からベッドへの移動	☐ 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) ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) ☐ 4. 全介助または不可能 (0 点)
整容	☐ 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
トイレ動作	☐ 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) ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5 点) ☐ 3. 全介助または不可能 (0 点)
入浴	☐ 1. 自立 (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
歩行	☐ 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) ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10 点) ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能 (5 点) ☐ 4. 上記以外 (0 点)
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10 点) ☐ 2. 介助または監視を要する (5 点) ☐ 3. 不能 (0 点)
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10 点) ☐ 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) ☐ 3. 上記以外 (0 点)

排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10 点） ☐ 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） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10 点） ☐ 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） ☐ 3. 上記以外（0 点）
合計点数	/100 点

■ 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（自由記載） *50 文字以内	
発症年齢	☐ 10 歳代 ☐ 20 歳代 ☐ 30 歳代 ☐ 40 歳代 ☐ 50 歳代 ☐ 60 歳代 ☐ その他の年代 歳代
症状は数十年にわたり緩徐に 進行し、様々な程度で出現	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
経過	☐ 1. 進行性 ☐ 2. 進行後停止 ☐ 3. 軽快 ☐ 4. その他
遺伝形式（新規のみ）	☐ 1. 常染色体顕性（優性） ☐ 2. 常染色体潜性（劣性） ☐ 3. X連鎖性潜性（劣性） ☐ 4. X連鎖性顕性（優性） ☐ 5. 母系遺伝 ☐ 6. 不明
本人の遺伝子診断未実施の 場合 家族の遺伝子診断 （新規のみ）	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施

病理所見（新規のみ）

病理診断の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明
1. 基底核において神経細胞、グリア細胞の細胞質や 核内にフェリチンの沈着による封入体を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 大脳や小脳の皮質、白質にもフェリチンの沈着に よる封入体を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

検査所見（新規のみ）

画像検査 (脳血流シンチ グラム)	脳血流シンチグラムの実施の有無	
	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施
	検査年月	西暦 年 月
	異常の有無と所見	
	低代謝	☐ 1. あり ☐ 2. なし
		ありの場合の部位
		☐ 1. 尾状核 ☐ 2. 基底核 ☐ 3. 大脳皮質
		☐ 4. その他 *4を選択の場合、以下に記入
部位		
その他の異常		
血液・生化学的 検査	髄液フェリチン値の測定	
	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	実施の場合 その値	ng/mL
	施設基準値	ng/mL

■ 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	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

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		