

125 神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症

■ 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
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 : Aの 2、3、4a を満たし、CSF-1R 遺伝子の変異または HDLS に特徴的な神経病理学的所見を認める
☐ Probable : Aの 1-5 項目全てを満たすが、CSF-1R 遺伝子変異の検索及び神経病理学的検索が行われていない
☐ Possible : Aの 2a、3 および 4a を満たすが、CSF-1R 遺伝子変異の検索及び神経病理学的検索が行われていない
☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 60 歳以下の発症	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 以下のうち二つ以上の臨床症状がある	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ a. 進行性認知機能障害、または性格変化・行動異常 ☐ b. 錐体路徴候 ☐ c. パーキンソン症状 ☐ d. けいれん発作	
3. a. もしくは b. である	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ a. 常染色体優性遺伝形式 ☐ b. 孤発例	
4. 頭部 CT/MRI で以下の所見を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ a. 両側性の脳白質病変 ☐ b. 脳梁の菲薄化	
5. 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
☐ 1. 血管性認知症 ☐ 2. 多発性硬化症 ☐ 3. 白質ジストロフィー (ALD、MLD 等)	

B. 支持項目

1. 臨床徴候や Frontal Assessment Battery (FAB) 検査等で前頭葉機能障害を示唆する所見を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 進行が早く、発症後 5 年以内に臥床状態となった	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 頭部 CT で脳白質に点状の石灰化病変を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

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
☐ CSF-1R	変異の内容	

D. 神経病理学的所見（脳生検など）

HDLS に特徴的な神経病理学的所見を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
------------------------	---

E. 除外項目

以下の項目を全て除外できる。 除外できた項目には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1) 10 歳未満の発症 ☐ 2) 高度な末梢神経障害の合併 ☐ 3) 2 回以上の stroke-like episode（脳血管障害様エピソード）。但し、けいれん発作は除く。	

■ 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

ア. 発症と経過

初発症状（新規）	☐ 1. 認知機能障害 ☐ 2. 精神症状 ☐ 3. 言語症状 ☐ 4. 歩行障害 ☐ 5. けいれん発作 ☐ 6. その他 *6 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 *4 を選択の場合、以下に記入

イ. 臨床所見

認知機能・精神症状			
認知症・ 認知機能低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし	精神発達遅滞	☐ 1. あり ☐ 2. なし
抑うつ症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし	無気力・アパシー	☐ 1. あり ☐ 2. なし
脱抑制・易怒性	☐ 1. あり ☐ 2. なし	失語	☐ 1. あり ☐ 2. なし
失行	☐ 1. あり ☐ 2. なし	てんかん	☐ 1. あり ☐ 2. なし
脳神経			
眼球運動障害	☐ 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		
反射			
四肢の腱反射	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 亢進	バビンスキー 反射	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
歩行、姿勢、協調運動			
歩行能力	☐ 1. 正常 ☐ 2. 異常であるが支持なしで自立歩行可 ☐ 3. つたい歩きで10m 歩行可 ☐ 4. 介助のみで歩行可 ☐ 5. 歩行不可		

姿勢の安定性	☐ 1. 異常なし ☐ 2. 突進現象があるが自分で立ち直れる			
	☐ 3. 突進現象があり、支えないと倒れる			
	☐ 4. 極めて不安定で、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			
小脳症状	体幹失調	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	四肢失調	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
錐体外路症状（パーキンソニズム）				
無動	☐ 1. あり ☐ 2. なし	安静時振戦	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
筋強剛	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	ありの場合			
	☐ 1. 軽微な固縮 ☐ 2. 軽度～中等度の固縮 ☐ 3. 高度の固縮			
不随意運動	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
自律神経障害				
排尿困難	☐ 1. あり ☐ 2. なし	発汗異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
起立性低血圧	☐ 1. あり ☐ 2. なし			

ウ. 画像所見

CT	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	CT 撮像日	西暦 年 月		
MRI	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	MRI 撮像日	西暦 年 月		
異常の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
該当所見	☐ 大脳白質信号異常 ☐ 脳梁の菲薄化 ☐ 脳梁の信号異常 ☐ 錐体路の異常信号 ☐ 側脳室の開大 ☐ 大脳皮質の萎縮 ☐ 拡散強調像における高信号病変 ☐ 造影効果を有する病変 ☐ CT における微小石灰化			

SPECT	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	SPECT 実施の時期	西暦 年 月
脳血流低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	部位	☐ 1. 前頭葉 ☐ 2. 側頭葉 ☐ 3. 頭頂葉 ☐ 4. 後頭葉 ☐ 5. 基底核 ☐ 6. 小脳 ☐ 7. 脳幹 ☐ 8. その他 *8 を選択の場合、以下に記入

エ. 治療その他

気管切開	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	導入日	西暦 年 月
鼻腔栄養	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	導入日	西暦 年 月
胃瘻	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	導入日	西暦 年 月

■ 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												
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		