

137 限局性皮質異形成

■ 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>

- ☐ Aの1. とBの2. から限局性皮質異形成を疑い、Bの1. にて病変が確認できる
- ☐ Aの1. とBの2. から限局性皮質異形成を疑い、Bの3. にてFCD タイプ1あるいはFCD タイプ2aを認める
- ☐ いずれにも該当しない

限局性皮質異形成 (FCD) の診断基準

以下の9の分類から一つを選択し、☒を記入する

FCD タイプ1：皮質神経細胞の配列の乱れ（皮質構築異常）、異型細胞を認めない

- ☐ FCD タイプ1a：皮質神経細胞の縦方向（radial）の配列異常
- ☐ FCD タイプ1b：皮質神経細胞の横方向（tangential）の配列異常
- ☐ FCD タイプ1c：皮質神経細胞の縦横方向の配列異常

FCD タイプ2：皮質構築異常に加え、異型細胞（dysmorphic neuronやballoon cell）を認める

- ☐ FCD タイプ2a：皮質構築異常＋ dysmorphic neuronのみ
- ☐ FCD タイプ2b：皮質構築異常＋ dysmorphic neuronおよびballoon cell

FCD タイプ3：皮質構築異常に加え、病因論的におそらく異なる他の病変を伴う

- ☐ FCD タイプ3a：皮質構築異常＋海馬硬化症
- ☐ FCD タイプ3b：皮質構築異常＋腫瘍性病変
- ☐ FCD タイプ3c：皮質構築異常＋血管奇形
- ☐ FCD タイプ3d：皮質構築異常＋その他の病変

A. 症状

てんかん発作	☐ 1. あり		☐ 2. なし	☐ 3. 不明
	発症時期	☐ 乳幼児～学童期 ☐ 中学生以降 ☐ その他または不明		
	てんかん発作型	☐ 全般起始発作 ☐ 焦点意識保持発作 ☐ 焦点意識減損発作 ☐ 焦点起始両側強直間代発作 ☐ てんかん性スパズム		

B. 検査所見

1. 画像検査所見：MRI で病変が捉えられる (SPECT による局所脳血流変化は診断の参考になる) (※FCD タイプ 2b はほぼ全例、FCD タイプ 2a は 3 割程度、 FCD タイプ 1 は通常捉えられない)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 生理学的所見：脳波では局在性異常波が記録される ※特に反復性棘波が記録されると FCD の可能性が高い。 脳磁図による双極子の集積も参考になる。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 病理所見	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 皮質神経細胞の配列が乱れ、異型細胞 (dysmorphic neuron や balloon cell) の出現を伴う ☐ 皮質神経細胞の配列に乱れを認めるものの、異型細胞を伴わない	

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
☐ 種々の腫瘍 ☐ 血管病変 ☐ 結節性硬化症 ☐ 片側巨脳症	

■ 重症度分類に関する事項

下記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす	

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある（1級程度） ☐ イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある（2級程度） ☐ イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である（3級程度）
てんかん発作のタイプ イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

☐ 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る ☐ 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける ☐ 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする ☐ 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する ☐ 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 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

症状

精神発達遅滞などの他の障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
---------------	--------------------------------	--------------------------------	--------------------------------

検査所見

血液・生化学的検査所見：特異的所見なし	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
---------------------	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
変異のあった遺伝子			

臨床所見

外科治療	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
異形成の局在	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
	☐ 前頭葉	☐ 側頭葉	☐ 頭頂葉
	☐ 後頭葉	☐ その他	☐ 両側
神経症状の有無	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
	☐ 運動麻痺	☐ 不随意運動	☐ 感覚障害
	☐ 高次脳機能障害	☐ てんかん性脳症	☐ その他
てんかん重積状態	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

■ 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		