□ 新規　□ 更新

141 海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字) 姓(かな)	名(漢字) 名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦　　年　　月　　日	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(漢字)　　名(漢字) 姓(かな)　　名(かな)		
家族歴			
近親者の発症者の有無	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（　　）		
両親の近親結婚	1. あり 2. なし 3. 不明　詳細：		
発病時の状況			
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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状（該当する項目に☑を記入する）

1. 複雑型熱性けいれんなどの海馬硬化をまねく先行損傷が存在する	1. あり　2. なし 3. 不明
2. てんかん発作（6-14 歳の発症が多い）	1. あり　2. なし 3. 不明
てんかん発作型（複数選択可）　□単純部分発作　□複雑部分発作　□二次性全般化発作	
3. 発作が上腹部不快感などの前兆で開始し（前兆がないこともある）、意識減損した後に強直あるいは口や手などの自動症を生じ、発作後にもうろう状態を呈する。二次性全般化発作がみられることもある。	1. あり　2. なし 3. 不明
4. 各種抗てんかん薬に抵抗性である	1. あり　2. なし 3. 不明

B. 検査所見

1. MRI で両側性に海馬の萎縮と信号強度の変化を認める	1. 該当　2. 非該当 3. 不明
2. 脳波で両側前側頭部に棘波もしくは鋭波を認める	1. 該当　2. 非該当 3. 不明
3. PET で側頭葉の低代謝を認める	1. 該当　2. 非該当 3. 不明
4. SPECT で側頭葉の低灌流を認める	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
□他のてんかん　□心疾患で意識減損を伴う疾患　□代謝性疾患で意識減損を伴う疾患　□心因性非てんかん発作	

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

□ 症状（A-3, 4）、かつ検査所見（B-1, 2）が揃えば診断される
□ 検査所見（B-1）で両側性の海馬硬化が明瞭でないが、一側内側側頭葉の外科治療後に、症状（A-3, 4）を満たし、非切除側に発作時脳波を認める（対側に由来する発作が残存する症例も含まれる）

■ 臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

外科治療	1. あり 2. なし 3. 不明
先行損傷	1. あり 2. なし 3. 不明
ある場合その詳細 □複雑型熱性けいれん □髄膜・脳炎 □外傷 □虚血性低酸素脳症 □けいれん重積 □その他	
併存症	1. あり 2. なし 3. 不明
ある場合その詳細 □知的障害 □記憶障害 □失語 □精神病症状 □気分障害 □心因性発作 □その他の精神症状 □身体症状 □その他	
てんかん重積状態	1. あり 2. なし 3. 不明
発作寛解期間	1. あり 2. なし 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

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

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	□年に2回未満 □年に2回以上かつ月に1回未満 □月に1回以上あり
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	□年に2回未満 □年に2回以上かつ月に1回未満 □月に1回以上あり
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

■ 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.気管切開口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 （ ）

医師の氏名

印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

・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ヵ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27年5月13日健発0513第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
・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。

□ 新規　□ 更新

150 環状20番染色体症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字) 姓(かな)	名(漢字) 名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦　　年　　月　　日	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(漢字) 姓(かな)	名(漢字) 名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	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（　　）		
両親の近親結婚	1. あり 2. なし 3. 不明　詳細：		
発病時の状況			
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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状

1. 非痙攣性てんかん重積状態: (動揺性の意識障害や認知障害を示し、口周囲などのミオクローヌスを伴うことがある。1回の持続は数分から数十分で、1時間以上続くことは少ない。発作は頻回でしばしば日に何回もみられる。)	1.あり　2.なし 3.不明
2. 小型または大型の運動発作： (小児期には自動症や運動現象を伴う短い複雑部分発作や幻視や恐怖感などがみられることがある。夜間睡眠時に多い。全身痙攣発作が見られることもある。)	1.あり　2.なし 3.不明
3. 精神遅滞や衝動性・攻撃性などの行動障害を呈する	1.あり　2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 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
2. 画像検査所見：特異的所見なし	1.該当　2.非該当 3.不明
3. 生理学的所見：脳波では高振幅徐波や鋭波が単発あるいは短い連続で頻回に出現し、前頭・側頭部に優位を示したり、側方性を示すこともあるが、容易に両側化する。小児では脳波異常が乏しいこともある。発作時の脳波は長時間持続する両側性の高振幅徐波であり、その周波数はしばしば変動し、小棘波や棘徐波複合が混在する。	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
□レノックス・ガストー症候群　□前頭葉てんかん　□非痙攣性てんかん重積状態を示す他のてんかん　□非てんかん性心因性発作	

D．遺伝学的検査

遺伝子・染色体検査の実施	1. 実施　2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
□環状 20 番染色体	
備考（　　）	

※その他の遺伝学的検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）

□症状（A-1、2）および検査所見（B-3）から本症候群を疑い、染色体検査で確定

■　臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

環状染色体の割合	（　　）%
奇形	1.あり　2.なし 3.不明
ありの場合その詳細：	
併存症	1.あり　2.なし 3.不明
ありの場合その詳細　□知的障害（□軽度　□中等度　□重度　□最重度）　□精神症状　□外表奇形　□神経症状　□その他	
社会生活状況	1.該当　2.非該当 3.不明
□就労/学生（一般）　□就労/学生（障害）　□就労訓練　□生活介護　□家事　□無職　□施設入所　□入院	
全身けいれん発作	1.あり　2.なし 3.不明
有効であった薬剤：薬剤名（　　）	1.あり　2.なし 3.不明

■　重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

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

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	□年に 2 回未満　□年に 2 回以上かつ月に 1 回未満　□月に 1 回以上あり
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	□年に 2 回未満　□年に 2 回以上かつ月に 1 回未満　□月に 1 回以上あり
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

■　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.気管切開口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　　（　　）
医師の氏名	
印　記載年月日：平成　　年　　月　　日	※自筆または押印のこと

・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ヵ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27年5月13日健発0513第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
・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。

☐ 新規　☐ 更新

137 限局性皮質異形成

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字) 姓(かな)	名(漢字) 名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦　　年　　月　　日	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(漢字)　名(漢字) 姓(かな)　名(かな)		
家族歴			
近親者の発症者の有無	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（　　）		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明　詳細：		
発病時の状況			
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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

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　(該当する項目に☑を記入する)

1. 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　□中高年以降　□その他または不明 てんかん発作型（複数選択可）　:　□全般発作　□単純部分発作　□複雑部分発作　□二次性全般化発作	
2. 精神発達遅滞などの他の障害	1. あり　2. なし 3. 不明

B. 検査所見

1. 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
2. 画像検査所見：MRI で病変が捉えられる（SPECT による灌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
3. 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
4. 病理所見：(該当する項目に☑を記入する) □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	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
□種々の腫瘍　□血管病変　□結節性硬化症　□片側巨脳症	

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する)

□　A. 1. とB. 3. から限局性皮質異形成を疑い、B. 2. にて病変が確認できる
□　A. 1. とB. 3. から限局性皮質異形成を疑い、B. 4. にて FCD タイプ１あるいは FCD タイプ 2a を認める

■　臨床所見（該当する項目に☑を記入する)

外科治療	1. あり　2. なし 3. 不明
異形成の局在（複数選択可） □前頭葉　□側頭葉　□頭頂葉　□後頭葉　□その他　□両側	1. あり　2. なし 3. 不明
神経症状の有無（複数選択可） □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	1. あり　2. なし 3. 不明
てんかん重積状態	1. あり　2. なし 3. 不明

■　重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する)

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

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	□年に２回未満　□年に２回以上かつ月に１回未満　□月に１回以上あり
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	□年に２回未満　□年に２回以上かつ月に１回未満　□月に１回以上あり
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

■ 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.気管切開口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　　（　　）

医師の氏名

印　記載年月日：平成　　年　　月　　日　　※自筆または押印のこと

・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ヵ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27年5月13日健発0513第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
・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。

□ 新規　□ 更新

154 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字) 姓(かな)	名(漢字) 名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦　　年　　月　　日	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(漢字) 姓(かな)	名(漢字) 名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	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（　　）		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明　詳細：		
発病時の状況			
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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状

1.焦点性発作	1.あり　2.なし 3.不明
2.片側または両側性の間代発作、強直間代発作	1.あり　2.なし 3.不明
3.非定型欠神発作	1.あり　2.なし 3.不明
4.脱力発作	1.あり　2.なし 3.不明
5.陰性ミオクローヌス	1.あり　2.なし 3.不明
6.種々の程度の運動障害（失行、運動失調、構音障害など）、高次脳機能障害（知的障害、言語障害、時間・空間の見当識障害、注意障害、学習障害など）、行動障害（多動、攻撃性、衝動性など）がみられる	1.あり　2.なし 3.不明

B. 検査所見

1.血液・生化学的検査：特異的な所見なし	1.該当　2.非該当 3.不明
2.画像検査：MRI にて病変がみられる □局在性所見　□全般性所見	1.該当　2.非該当 3.不明
3.生理学的検査：脳波にて徐波睡眠（non-REM）期に持続性に出現する両側広汎性の棘徐波の割合（棘徐波の出現持続時間 / non-REM 睡眠時間）が高い（50%以上）	1.該当　2.非該当 3.不明

4. 病理検査：特異的な所見なし	1. 該当　2. 非該当 3. 不明
5. 運動・高次脳機能検査：運動検査、聴覚言語機能を含む高次脳機能検査および行動評価により種々の程度の障害を認める	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
□中心-側頭部棘波を伴う良性小児てんかん（BCECT）　□レノックス・ガストー症候群	

D．遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施　2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
□*SRPX2*　□*ELP4*　□*GRIN2A*	
備考（　　）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

□　小児期の患者でA. 症状のうち1項目以上あれば診断を疑い、検査所見（B-3、B-5）双方を満たす場合に確定

■　臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

棘徐波の割合（棘徐波の出現持続時間 / non-REM 睡眠時間）	1. 該当　2. 非該当 3. 不明
（　　）%	
発達障害の程度　IQ/DQ（　　）　あるいは □正常　□軽度　□中等度　□重度　□最重度	
脳機能障害の詳細	1. 該当　2. 非該当 3. 不明
□運動障害（□運動麻痺　□運動失調　□構音障害　□その他）□高次脳機能障害（□失語　□失行・失認　□時間・空間の見当識障害　□注意障害　□学習障害　□その他）　□行動障害（□多動　□攻撃性　□衝動性　□精神症状　□その他）　□その他	
背景病因	1.あり　2.なし 3.不明
ありの場合病因：	
社会生活状況	
□就労/学生（一般）　□就労/学生（障害）　□就労訓練　□生活介護　□家事　□無職　□施設入所　□入院	
有効であった薬剤	1.あり　2.なし 3.不明
薬剤名：	

■　重症度分類に関する事項

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

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	□年に2回未満　□年に2回以上かつ月に1回未満　□月に1回以上あり
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	□年に2回未満　□年に2回以上かつ月に1回未満　□月に1回以上あり
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

■ 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.気管切開口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　　（　　）

医師の氏名

印　記載年月日：平成　　年　　月　　日　　※自筆または押印のこと

・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ヵ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27年5月13日健発0513第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
・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。

□ 新規　□ 更新

138 神経細胞移動異常症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)　名(漢字) 姓(かな)　名(かな)			
住所			
郵便番号　住所			
生年月日等			
生年月日	西暦　年　月　日	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(漢字)　名(漢字) 姓(かな)　名(かな)		
家族歴			
近親者の発症者の有無	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（　　）		
両親の近親結婚	1. あり 2. なし 3. 不明　詳細：		
発病時の状況			
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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状（該当する項目に☑に記入する）

□てんかん発作　□知的障害　□運動障害　□顔貌異常　□内臓奇形　□外性器異常 □構語障害や嚥下障害などの偽性球麻痺症状　□筋症状　□その他（　　）

B-1. 検査所見

1. 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
2. 画像検査所見：必須の所見で、各病型別に示した特徴的な脳構造異常を認める（該当する項目に☑を記入する）	1. 該当　2. 非該当 3. 不明

□ ①無脳回
（前頭葉・後頭葉などほぼ脳葉全体にわたって脳溝が認められず，表面からみた脳回の幅が広い場合で、皮質層の厚さは 1cm 以上である）

□ ②厚脳回（無脳回と正常の中間であり、皮質層の厚さは 4-9mm である）

□ ③異所性灰白質（ヘテロトピア）
（灰白質すなわち神経細胞（核と胞体・樹状突起）の集まりが、本来神経細胞の存在しない白質または脳表・脳室に本来の灰白質と離れて存在する状態である。異所性灰白質の存在部位により、主に皮質下帯状異所性灰白質と脳室周囲結節状異所性灰白質に分けられる。）

□ ④多小脳回 （浅い脳溝で小さな脳回が入り組んで多数集簇する外観を示し、特に乳児早期のT2強調画像で検出しやすい。その後、成長に伴いMRI上は一塊の肥厚した皮質として厚脳回様の外観を呈するが、脳回の幅や皮質の厚さが不規則で脳表は細かく隆起していることが多く、古典型滑脳症の厚脳回との鑑別点となる。多小脳回の約60%はシルビウス裂を中心に病変が広がり傍シルビウス裂多小脳回とよばれる。組織学的には大脳皮質表層の分子層が２層以下に細かく陥入した状態であり、特に浅い層の陥入はMRIで検出できない場合もある。） □ ⑤敷石様皮質異形成 （神経細胞およびグリア細胞が過剰な移動（遊走）を生じてグリア境界膜を突き破り、くも膜下腔に突出した脳回を生じ、脳表が丸石をしきつめたような結節性の外観を示す） □ ⑥裂脳症（脳軟膜から側脳室上衣細胞層にまで達するcleft(裂溝)の形成） □ ⑦孔脳症（先天的に脳室との交通を有する嚢胞または空洞がみられる）	
3. 生理学的所見：脳波はてんかん性異常所見を呈する	1. 該当　2. 非該当 3. 不明

B-2. その他の画像所見

その他の脳構造異常を認める（該当する項目に☑を記入する）	1. 該当　2. 非該当 3. 不明
□ ①単純脳回（小頭に伴い脳回の数が減少する。皮質層の厚さは正常である） □ ②脳梁欠損（脳梁の一部または全部の欠損）	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施　2. 非実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
□17p13.3領域の染色体微細欠失　□*LIS1*　□ *DCX*　□*TUBA1A*　□*GPR56*　□*COL4A1*　□その他（　　）	
備考（　　）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）

□てんかん発作や知的障害などの症状から脳構造異常を疑い、画像検査（B－1の2）でそれぞれの病型①～⑦のいずれかを確定することで診断する

■ 重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

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

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	□年に２回未満　□年に２回以上かつ月に１回未満　□月に１回以上あり
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	□年に２回未満　□年に２回以上かつ月に１回未満　□月に１回以上あり
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

■ 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.気管切開口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　　（　　）
医師の氏名	
印　記載年月日：平成　　年　　月　　日	※自筆または押印のこと

・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ヵ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27年5月13日健発0513第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
・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。

□ 新規　□ 更新

157 スタージ・ウェーバー症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字) 姓(かな)	名(漢字) 名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦　　年　　月　　日	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(漢字) 姓(かな)	名(漢字) 名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	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（　　）		
両親の近親結婚	1. あり 2. なし 3. 不明　詳細：		
発病時の状況			
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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状

1. てんかん発作	1. あり　2. なし 3. 不明
てんかん発作型（複数選択可）　□全般発作　□単純部分発作　□複雑部分発作　□二次性全般化発作　□てんかん重積状態	
2. 精神運動発達遅滞	1. あり　2. なし 3. 不明
3. 片頭痛	1. あり　2. なし 3. 不明
4. 顔面血管腫	1. あり　2. なし 3. 不明
5. 緑内障	1. あり　2. なし 3. 不明

B. 検査所見

1. 画像検査所見	
MRI：ガドリニウム増強において明瞭となる軟膜血管腫、罹患部位の脳萎縮、患側脈絡叢の腫大、白質内横断静脈の拡張を認める	1. 該当　2. 非該当　3. 不明
CT：脳内石灰化を認める	1. 該当　2. 非該当　3. 不明
SPECT で軟膜血管腫部位の低血流域あるいは FDG-PET で軟膜血管腫部位の糖低代謝を認める（必須ではない）	1. 該当　2. 非該当　3. 不明

2. 生理学的所見	
脳波：患側の低電位徐波、発作時の律動性棘波または鋭波	1. 該当　2. 非該当　3. 不明

C．鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 除外可　2. 除外不可 3. 不明
□その他の神経皮膚症候群	

D．遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施　2. 未実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
□*GNAQ*	
備考（　　）	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）

□確定診断：出生時より症状（A-4）、2 歳までに症状（A-5）を認め、さらに検査所見（B-1）を認める
□確定診断：症状（A-4）、症状（A-5）、検査所見（B-1）のいずれかを満たし、遺伝子変異を有する

■　臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

軟膜血管腫の脳内局在	1. 該当　2. 非該当　3. 不明
□前頭葉　□側頭葉　□頭頂葉　□後頭葉　□その他　□両側	
神経症状	1. 該当　2. 非該当　3. 不明
□運動麻痺　□感覚障害　□視覚障害　□知的障害　□高次脳機能障害（失語・失行等）　□その他	
外科治療	1. あり　2. なし 3. 不明

■　重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

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

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	□年に 2 回未満　□年に 2 回以上かつ月に 1 回未満　□月に 1 回以上あり
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	□年に 2 回未満　□年に 2 回以上かつ月に 1 回未満　□月に 1 回以上あり
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

■　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.気管切開口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　　（　　）
医師の氏名	
印　記載年月日：平成　　年　　月　　日	※自筆または押印のこと

・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ヵ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27年5月13日健発0513第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
・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。

□ 新規 □ 更新

147 早期ミオクロニー脳症

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字) 姓(かな)	名(漢字) 名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦　　年　　月　　日	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(漢字) 姓(かな)	名(漢字) 名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	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（　　）		
両親の近親結婚	1. あり 2. なし 3. 不明　詳細：		
発病時の状況			
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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状

1. 不規則で部分的なミオクローヌス（erratic myoclonus）が睡眠時・覚醒時ともに見られる	1.あり　2.なし 3.不明
2. 微細な発作、自動症、無呼吸、顔面紅潮などを伴う多彩な部分発作がみられる	1.あり　2.なし 3.不明
3. 最重度の精神運動発達遅滞を残す	1.あり　2.なし 3.不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学・尿検査：特異的所見はない （血液・尿のアミノ酸、尿有機酸、血液および髄液の乳酸・ピルビン酸の検査を行う）	1.該当　2.非該当 3.不明または未実施
2. 画像検査：初期には異常なく、進行すると脳萎縮を示す。脳形成異常がみられることもある	1.該当　2.非該当 3.不明または未実施
3. 生理学的検査：脳波では正常な背景活動や睡眠活動はなく、覚醒・睡眠時ともにサプレッション・バーストパターンを示す	1.該当　2.非該当 3.不明または未実施

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
□新生児期の種々の脳症　　□大田原症候群	

D．遺伝学的診断

遺伝子検査の実施	1. 実施　2. 非実施
実施した場合、その詳細を記入する	
備考（　　）	

＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）

□生後１ヶ月未満（まれに３ヶ月以内）の児に症状（A. 1. 2.）がみられ、検査所見（B. 3.）を確認して診断確定

■　臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

原因・背景疾患	1.あり　2.なし 3.不明
ありの場合その詳細　□周産期障害　□皮質発達異常　□腫瘍　□脳血管障害　□神経皮膚症候群 □代謝障害　□脳炎・脳症　□その他（　　）	
頭部CT/MRI 所見　（ありの場合その詳細　□局在性所見　□全般性所見）	1.あり　2.なし 3.不明

■　重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

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

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	□年に２回未満　□年に２回以上かつ月に１回未満　□月に１回以上あり
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	□年に２回未満　□年に２回以上かつ月に１回未満　□月に１回以上あり
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

■　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.気管切開口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　（　　） 医師の氏名 印　記載年月日：平成　　年　　月　　日　※自筆または押印のこと

・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ヵ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27年５月13日健発0513第１号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
・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。

□ 新規　□ 更新

140 ドラベ症候群

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字) 姓(かな)	名(漢字) 名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦　　年　　月　　日	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(漢字) 姓(かな)　　名(漢字) 名(かな)		
家族歴			
近親者の発症者の有無	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（　　）		
両親の近親結婚	1. あり 2. なし 3. 不明　詳細：		
発病時の状況			
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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

A. 症状

1. 全身もしくは半身けいれん発作	1. あり　2. なし 3. 不明
2. 焦点性発作、ミオクロニー発作、非定型欠神発作、意識混濁発作	1. あり　2. なし 3. 不明
3. 発熱や入浴による発作の誘発	1. あり　2. なし 3. 不明
4. 光や図形に対する過敏性の存在	1. あり　2. なし 3. 不明
5. けいれん重積ないしはけいれん発作の群発を起こしやすい	1. あり　2. なし 3. 不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査：特異的所見なし	1. 該当　2. 非該当 3. 不明
2. 病理検査：特異的な所見なし	1. 該当　2. 非該当 3. 不明
3. 画像検査：乳児期は正常だが、幼児期以後は非特異的大脳萎縮がみられる。海馬萎縮を伴うこともある。	1. 該当　2. 非該当 3. 不明
4. 生理学的検査：脳波では背景活動の徐波化、広汎性多棘徐波、多焦点性棘波が年齢に伴って消長する	1. 該当　2. 非該当 3. 不明
5. 運動・高次脳機能検査：幼児期以後に中等度以上の知的障害を伴うことが多く、神経学的にも失調や下肢の痙性を伴う。広汎性発達障害がみられることもある。	1. 該当　2. 非該当 3. 不明