

**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
<input type="checkbox"/> 複雑型熱性けいれん <input type="checkbox"/> 全般てんかん熱性発作プラス <input type="checkbox"/> 焦点性てんかん <input type="checkbox"/> 乳児良性ミオクローニーてんかん	
<input type="checkbox"/> レノックス・ガストー症候群 <input type="checkbox"/> ミオクローニー失立てんかん <input type="checkbox"/> PCDH19 関連症候群	

**D. 遺伝子検査**

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 非実施
実施した場合、変異がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> SCN1A <input type="checkbox"/> SCN1B <input type="checkbox"/> SCN2A <input type="checkbox"/> GABRG2	
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☑を記入する)**

<input type="checkbox"/> 1歳未満 (稀に1歳超) に症状 (A-1) を発症し、症状 (A-2~5) の特徴を1つ以上有する場合は本症候群を疑い、遺伝子検査をもって確定診断とする
<input type="checkbox"/> 1歳未満 (稀に1歳超) に症状 (A-1) を発症し、症状 (A-2~5) の特徴を2つ以上有し、かつ検査所見 (B-3~5) のうち1つ以上を有する場合は、遺伝子検査が陰性でも確定診断とする

**■ 臨床所見 (該当する項目☑を記入する)**

脳症	1. あり 2. なし 3. 不明
広汎性発達障害	1. あり 2. なし 3. 不明
発達障害の程度    IQ/DQ ( )    あるいは <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 軽度 <input type="checkbox"/> 中等度 <input type="checkbox"/> 重度 <input type="checkbox"/> 最重度	
海馬硬化	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	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 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**

<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 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。

153 難治頻回部分発作重積型急性脳炎

■ 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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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) 発症時(全身けいれん発作増悪時)の発熱	1.あり 2.なし 3.不明
2) 顔面を中心とする焦点発作(眼球偏位・顔面間代・無呼吸など)	1.あり 2.なし 3.不明
3) 群発型全身けいれん重積(15分に1回以上)	1.あり 2.なし 3.不明
4) 全身けいれん発作の著しい難治性(バルビタール酸またはベンゾジアゼピン系薬剤の大量投与が必要)	1.あり 2.なし 3.不明
5) 慢性期にてんかん発作が残存(発症後6ヶ月以降も継続するくりかえす発作)	1.あり 2.なし 3.不明

B. 検査所見

1) 髄液細胞数上昇	1.該当 2.非該当 3.不明
2) 髄液中炎症マーカーの高値(ネオプテリン・インターロイキン6など)	1.該当 2.非該当 3.不明
3) 発作間欠時脳波で周期性の放電	1.該当 2.非該当 3.不明
4) 長時間脳波記録で周期的な発作時脳波の出現	1.該当 2.非該当 3.不明
5) 脳MRIで海馬・島周囲皮質・視床・前障・大脳基底核などに信号異常	1.該当 2.非該当 3.不明
6) 慢性期の大脳皮質萎縮	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
<input type="checkbox"/> ウイルス性脳炎 <input type="checkbox"/> その他のウイルス関連急性脳症（けいれん重積型脳症など） <input type="checkbox"/> 自己免疫性脳炎（急性辺縁系脳炎、抗NMDA受容体脳炎）	
<input type="checkbox"/> 代謝性疾患 <input type="checkbox"/> 脳血管炎 <input type="checkbox"/> その他のてんかん（ドラベ症候群、PCDH19関連てんかんなど）	

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> Definite （Aのうち5項目全て+Bのうち2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの）
<input type="checkbox"/> Probable （Aのうち4項目以上+Bのうち2項目以上を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの）
<input type="checkbox"/> Possible （Aのうち4項目以上+Bのうち1項目以上を満たすもの）

■ 臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

髄液所見	細胞数	/μL	蛋白濃度	mg/dL
	抗グルタミンレセプター抗体		<input type="checkbox"/> 陽性 <input type="checkbox"/> 陰性	
最終的な障害部位	<input type="checkbox"/> 全脳 <input type="checkbox"/> 基底核 <input type="checkbox"/> 前頭葉 <input type="checkbox"/> 側頭葉（ <input type="checkbox"/> 特に海馬 <input type="checkbox"/> 海馬に限らない） <input type="checkbox"/> 後頭葉 <input type="checkbox"/> 頭頂葉 <input type="checkbox"/> その他（ ）			
薬剤の効果				1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> ジアゼパム（ <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無効 <input type="checkbox"/> 判定保留） <input type="checkbox"/> ミダゾラム（ <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無効 <input type="checkbox"/> 判定保留） <input type="checkbox"/> ペントバルビタール（ <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無効 <input type="checkbox"/> 判定保留） <input type="checkbox"/> チオペンタール（ <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無効 <input type="checkbox"/> 判定保留） <input type="checkbox"/> プロポフォール（ <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無効 <input type="checkbox"/> 判定保留） <input type="checkbox"/> 吸入麻酔薬（ <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無効 <input type="checkbox"/> 判定保留）				

■ 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

<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 整容 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 排便コントロール <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 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。

152 PCDH19 関連症候群

■ 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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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. 女児(女性)である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 乳幼児期にてんかん発作が初発する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. てんかん発作は一旦出現すると群発し、1日~数週間持続する。これを反復することが多い	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. しばしば発熱や感染症がてんかん発作群発再発の契機となる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 発作型は焦点性発作、全身けいれん(強直、強直間代)発作が主体である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 家族例では女性にのみ発症する特異な分布がみられ、男性は健常である	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
7. 知的障害、他の精神神経症状(自閉、多動、強迫症状など)を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見: てんかん発作を惹起しうる異常や、他疾患を示唆する所見はない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 頭部CT/MRI: 正常である(ただし発作等による二次的異常や、軽微な形成異常などを認めることもある)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 生理学的所見: 発作間欠期脳波ではしばしば焦点性棘波・鋭波や基礎波・背景活動の徐波化を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 鑑別診断(詳細については画像所見のポイントを参照)

以下の遺伝子異常や疾病を鑑別し、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
<input type="checkbox"/> SCN1A 遺伝子異常に伴う Dravet 症候群 <input type="checkbox"/> 脳炎・脳症 <input type="checkbox"/> 良性乳児部分てんかん <input type="checkbox"/> 軽症胃腸炎関連けいれん	

**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	
<input type="checkbox"/> PCDH19	
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)

<input type="checkbox"/> A. 症状および検査所見(B-3)から本症を疑い、D. 遺伝学的検査の遺伝子変異を認める
---

**■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)**

併存症	1. あり 2. なし 3. 不明
ありの場合詳細 <input type="checkbox"/> 知的障害 (☐軽度 ☐中等度 ☐重度 ☐最重度) <input type="checkbox"/> 広汎性発達障害 <input type="checkbox"/> 精神症状 <input type="checkbox"/> 神経症状 <input type="checkbox"/> その他	
社会生活状況 <input type="checkbox"/> 就労/学生 (一般) <input type="checkbox"/> 就労/学生 (障害) <input type="checkbox"/> 就労訓練 <input type="checkbox"/> 生活介護 <input type="checkbox"/> 家事 <input type="checkbox"/> 無職 <input type="checkbox"/> 施設入所 <input type="checkbox"/> 入院	

**■ 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	<input type="checkbox"/> 年に2回未満	<input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満	<input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 年に2回未満	<input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満	<input type="checkbox"/> 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**

<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 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。

■ 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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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. 難治のてんかん発作(新生児期から乳幼児期に発症) ありの場合 □焦点性発作 □スバズム □強直発作 □その他	(該当する項目に☑を記入する)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 不全片麻痺		1.あり 2.なし 3.不明
3. 精神発達遅滞		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:早くは新生児期またはその後の頭部CT/MRIにて患側大脳半球が全体的あるいは部分的(二葉以上)に巨大化している		1.該当 2.非該当 3.不明
3. 生理学的所見:脳波では、患側に焦点性突発性異常波を認める		1.該当 2.非該当 3.不明
4. 病理所見:神経細胞系およびグリア細胞系両方の分化・遊走・成熟障害がみられる		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
<input type="checkbox"/> 巨大化しない片側性大脳皮質形成障害 <input type="checkbox"/> 限局性皮質異形成 <input type="checkbox"/> 左右差のある多小脳回 <input type="checkbox"/> 腫瘍性病変（グリア系腫瘍）	

<診断のカテゴリー>

症状（A）のいずれかおよび脳波所見（B-3）にて本疾患を疑い、頭部画像所見（B-2）にて患側大脳半球の二葉以上が対側より大きいことを確認して診断	1.該当 2.非該当 3.不明
--	-----------------

■ 臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

基礎疾患	1.あり 2.なし 3.不明
<input type="checkbox"/> 神経皮膚症候群 <input type="checkbox"/> その他（ ）	
発達障害の程度 IQ/DQ（ ） あるいは <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 軽度 <input type="checkbox"/> 中等度 <input type="checkbox"/> 重度 <input type="checkbox"/> 最重度	
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

<input type="checkbox"/>	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。
<input type="checkbox"/>	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。
<input type="checkbox"/>	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。
<input type="checkbox"/>	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。
<input type="checkbox"/>	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	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	トイレ動作	□自立 □部分介助 □全介助
	入浴	歩行	□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助
	階段昇降	着替え	□自立 □部分介助 □全介助
	排便コントロール	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。

149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群

■ 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.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 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. 周産期歴と発達歴に異常なく、発症前に神経学的異常を認めない	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 急性期症状として痙攣発作(多くは片側性痙攣だが全般性痙攣であっても除外されない)で発症、その後1週間以上持続する片麻痺を呈する。	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 2の発作後、1か月以降にてんかん発作(焦点性発作、二次性全般化発作)を発症する	1.該当 2.非該当
発作型(複数選択可) <input type="checkbox"/> 複雑部分発作 <input type="checkbox"/> 単純部分発作 <input type="checkbox"/> 片側間代発作 <input type="checkbox"/> 全身強直間代発作 <input type="checkbox"/> 非定型欠伸発作 <input type="checkbox"/> その他( ) <input type="checkbox"/> 発作残存 <input type="checkbox"/> 発作消失	

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見: 特異的所見はない	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 脳波所見: 急性期には、片麻痺の責任病変側に優位な鋭波を混じる律動的な1.5-3Hz高振幅徐波が持続する。周波数は多様で、波形も多形性に富み、間代性の筋収縮と突発性異常波は同期しない。慢性期には、局在に応じた棘波、鋭波などのてんかん性異常所見がみられる。	1.該当 2.非該当 3.不明

3. 頭部画像所見（以下項目に該当する場合には、該当する項目に☑を記入する） <input type="checkbox"/> 急性期 CT で責任病変側大脳半球の皮髄境界が不鮮明となり、低吸収を呈し、半球全体が腫大を示す <input type="checkbox"/> MRI では T2, 拡散強調画像で病変側大脳半球の高信号を認め、同部の皮質下白質優位に ADC が低下し細 胞性浮腫が示唆される <input type="checkbox"/> 脳血流 SPECT, MR angiography で、急性期に病変側大脳半球の灌流増加を認める （慢性期には病変は萎縮し、一部に層状壊死を示唆する所見が認められる）	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
<input type="checkbox"/> 皮質異形成 <input type="checkbox"/> 片側巨脳症などの片側脳形成異常を伴う難治てんかん <input type="checkbox"/> ラスムッセン症候群	

**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、異変がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> SCN1A <input type="checkbox"/> CACNA1A	
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）

<input type="checkbox"/> A. 症状を全て満たし、かつ検査所見(B-2)または(B-3)のいずれかを認める
---

**■ 臨床所見（該当する項目に☑を記入する）**

片麻痺の側性： <input type="checkbox"/> 右 <input type="checkbox"/> 左	1.あり 2.なし 3.不明
外科治療	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	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 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**

<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助不可能	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助不可能	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 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。

142 ミオクロニー欠神てんかん

■ 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☑を記入する)

1. 近位筋優位に上肢を中心とする四肢の律動的なミオクロニー性攣縮と強直性収縮を特徴とする特異なミオクロニー欠神発作	1.あり 2.なし 3.不明
2. 知的障害を伴う	1.あり 2.なし 3.不明
知的障害の程度 IQ/DQ ( ) あるいは <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 軽度 <input type="checkbox"/> 中等度 <input type="checkbox"/> 重度 <input type="checkbox"/> 最重度	

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 (脳波とポリグラフ)	
発作間欠期脳波: 背景活動は正常、まれに徐波化傾向。全般性棘徐波、焦点性・多焦点性棘波	1.該当 2.非該当 3.不明
発作時脳波: 3Hz の両側同期対称性の棘・徐波律動。ポリグラフではミオクロニーと棘波成分は時間的に一致、ミオクロニーは強直性筋収縮を伴う。	1.該当 2.非該当 3.不明
4. 病理所見: 異常が指摘されたことはない	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
<input type="checkbox"/> 小児欠神てんかん <input type="checkbox"/> 若年ミオクロニーてんかん <input type="checkbox"/> レノックス・ガストー症候群 <input type="checkbox"/> 環状20番染色体症候群	

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	
( )	( )

<診断のカテゴリー>

A. 症状から本疾病を疑い、発作時の脳波所見(B-3)を認め、C. 鑑別診断を行い確定診断	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

背景疾患	1. あり 2. なし 3. 不明
ある場合その詳細 □染色体・遺伝子異常 ( ) □その他 ( )	
けいれん発作	1. あり 2. なし 3. 不明
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 □その他	
有効であった薬剤	1. あり 2. なし 3. 不明
ありの場合 薬剤名:	

■ 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			
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	□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

精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
	整容	□自立 □部分介助/不可能	トイレ動作
	入浴	□自立 □部分介助/不可能	歩行
	階段昇降	□自立 □部分介助 □不能	着替え
	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 □軽度介助 □部分介助 □全介助
			□自立 □部分介助 □全介助
			□自立 □部分介助 □全介助
			□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。

143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん

■ 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

1. 発症までの発達が正常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 2-5歳発症のミオクロニー脱力発作(意識障害を伴わない突然の失立転倒発作)	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 全般性強直間代発作、非定型欠神発作の合併	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 20%~50%で、経過中に強直発作を合併	1. あり 2. なし 3. 不明

B. 検査所見

1. 画像検査所見: 正常	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 生理学的所見: 発作間欠期脳波で、活発な全般性 2-3Hz 棘徐波と、背景脳波に頭頂部優位の単律動 6-7Hz $\theta$ 波の存在が特徴。焦点性脳波発射は希。	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
<input type="checkbox"/> 乳児ミオクロニーてんかん <input type="checkbox"/> 非定型良性小児部分てんかん <input type="checkbox"/> レノックス・ガストー症候群	



148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん

■ 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.いところ 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. 発作中に発作焦点部位が移動する部分発作 (多くは運動発作)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 無呼吸、顔面紅潮、流涎などの自律神経症状を伴う	1.あり 2.なし 3.不明
3. 発作は群発ないしシリーズをなして頻発する	1.あり 2.なし 3.不明
4. 発症前の発達には正常であるが、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・生化学的検査：特異的所見なし	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 画像検査：初期には異常なく、病変はない。進行すると脳萎縮を示す。	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 生理学的検査：初期にはてんかん性波はまれで、背景波が徐波化を示す。その後、多焦点性棘波が出現する。発作中には脳波焦点が対側または同側の離れた部分に移動し、一つの発作時発射が終わる前に次の発作時発射がはじまる。	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
<input type="checkbox"/> 新生児期のけいれん <input type="checkbox"/> 急性脳炎・脳症 <input type="checkbox"/> ピリドキシン依存症 <input type="checkbox"/> ピリドキシンリン酸依存症 <input type="checkbox"/> Alpers病 <input type="checkbox"/> 乳児の良性部分てんかん <input type="checkbox"/> 家族性または非家族性良性新生児けいれん <input type="checkbox"/> 家族性良性乳児けいれん <input type="checkbox"/> 早期ミオクロニー脳症	

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	
<input type="checkbox"/> KCNT1 <input type="checkbox"/> SCN1A <input type="checkbox"/> PLCB1 <input type="checkbox"/> SCN8A <input type="checkbox"/> TBC1D24 <input type="checkbox"/> SLC25A22	
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)

<input type="checkbox"/> 発達が正常な生後6ヶ月未満の児に、症状 (A-1) がみられ、検査所見 (B-3) の確認により診断確定
---

■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

頭部CT/MRI 所見 (ありの場合その所見 <input type="checkbox"/> 局在性所見 <input type="checkbox"/> 全般性所見)	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	<input type="checkbox"/> 年に2回未満	<input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満	<input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 年に2回未満	<input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満	<input type="checkbox"/> 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

<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 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。

151 ラスマツセン脳炎

■ 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.歩くのに問題はない 2.いづらか問題がある 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.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 3.自立して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

--

1) Part A の場合

A. 症状

1. 焦点性発作 (Epilepsia partialis continua の有無は問わない)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 一側半球機能障害	1.あり 2.なし 3.不明

B. 脳波

1. 一側半球の徐波化 (発作間欠期発射の有無は問わない)	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 一側半球のみから起始する発作	1.該当 2.非該当 3.不明

C. MRI

1. 一側半球局所性皮質萎縮	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 皮質または白質: T2/FLAIR 高信号	1.該当 2.非該当 3.不明
3. 同側尾状核頭: 高信号または萎縮	1.該当 2.非該当 3.不明

2) Part Bの場合

A. 症状

1. Epilepsia partialis continua (EPC)	1.あり 2.なし 3.不明
2. 進行性一側半球機能障害	1.あり 2.なし 3.不明

B. MRI

1. 進行性一側半球局所性皮質萎縮	1.該当 2.非該当 3.不明
-------------------	-----------------

C. 組織

1. 活性化ミクログリア（結節を形成することが多い）と反応性アストロサイトグリオーシスを示すT細胞優位の脳の炎症	1.該当 2.非該当 3.不明
2. 多数のマクロファージ、形質細胞、またはB細胞が脳実質内に浸潤していない	1.該当 2.非該当 3.不明
3. ウイルス封入体がない	1.該当 2.非該当 3.不明

3) 共通項目

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
一側性のでんかん症候群の場合： <input type="checkbox"/> 皮質異形成 <input type="checkbox"/> 片側巨脳症 <input type="checkbox"/> 片側けいれん片麻痺でんかん症候群 <input type="checkbox"/> 腫瘍	
代謝性疾患の場合： <input type="checkbox"/> 糖尿病 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア脳筋症	
炎症性疾患の場合： <input type="checkbox"/> 血管炎 <input type="checkbox"/> 傍腫瘍性脳炎	

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

<input type="checkbox"/> Part Aの場合：症状(A-1、2)、脳波(B-1、2)、MRI(C-1と、C-2あるいはC-3)の3項目全てを満たし、D. 鑑別すべき疾病を除外したもの
<input type="checkbox"/> Part Bの場合：症状(A-1あるいはA-2)、MRI(B-1)、組織(C-1~3のすべて)の3項目のうち2つ以上を満たし、D. 鑑別すべき疾病を除外したもの。組織所見がない場合は造影MRIとCTで一側性血管炎を除外する。

■ 臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

先行症状	1.あり 2.なし 3.不明
<input type="checkbox"/> 感染症 <input type="checkbox"/> 予防接種 <input type="checkbox"/> その他	
髄液所見	1.あり 2.なし 3.不明
<input type="checkbox"/> 細胞数（ ） <input type="checkbox"/> 蛋白濃度（ ） <input type="checkbox"/> IgG濃度（ ） <input type="checkbox"/> GranzymeB濃度（ ） <input type="checkbox"/> 自己抗体（ ） <input type="checkbox"/> サイトカイン（ ）	
社会生活状況 <input type="checkbox"/> 就労（一般） <input type="checkbox"/> 就労（障害） <input type="checkbox"/> 就労訓練 <input type="checkbox"/> 生活介護 <input type="checkbox"/> 家事 <input type="checkbox"/> 無職 <input type="checkbox"/> 施設入所 <input type="checkbox"/> 入院	

■ 治療その他（該当する項目に☑を記入する）

治療歴	1.実施 2.未実施 3.不明
<input type="checkbox"/> ステロイドパルス治療（ <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無効 <input type="checkbox"/> 不明） <input type="checkbox"/> 免疫グロブリン治療（ <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無効 <input type="checkbox"/> 不明） <input type="checkbox"/> タクロリムス治療（ <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無効 <input type="checkbox"/> 不明） <input type="checkbox"/> てんかん外科治療（ <input type="checkbox"/> 有効 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 不明） <input type="checkbox"/> 重積時持続鎮静（麻酔）治療（ <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし）	

■ 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

<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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、経鼻等挿管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。