

## 基本情報

受給者番号					
姓(かな)	姓(かな)		名(かな)		
姓(漢字)	姓(漢字)		名(漢字)		
郵便番号	住所				
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(かな)	姓(かな)		名(かな)	
	姓(漢字)	姓(漢字)		名(漢字)	
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 続柄 ( )				
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

## 診断

(1)遺伝性ジストニアの病型	1.DYTシリーズ 2.NBIAシリーズ
(2)遺伝形式	1.常染色体優性 2.常染色体劣性 3.伴性劣性 4.伴性優性 5.母系遺伝 6.不明
(3)本人の遺伝子診断	1.実施 2.未実施
(4)本人の遺伝子診断未実施の場合 家族の遺伝子診断	1.実施 2.未実施
(5)遺伝性ジストニアの種類	
DYTシリーズの種類	1.DYT1 2.DYT2 3.DYT3 4.DYT4 5.DYT5 6.DYT6 7.DYT8 8.DYT8 9.DYT9 10.DYT10 11.DYT11 12.DYT12(a.RDP b.AHC c.CAPOS) 13.DYT13 14.DYT15 15.DYT16 16.DYT17 17.DYT18 18.DYT19 19.DYT20 20.その他(具体的に: )
異常の認められた遺伝子 (DYTシリーズ)	1.TOR1A 2.TAF1 3.DYT4 4.GCH1 5.THAP1 6.DYT7 7.PNKD1 8.MR-1 9.CSE 10.EKD1 11.SGCE 12.ATP1A3 13.DYT13 14.DYT15 15.PRKRA 16.DYT17 17.SLC2A1 18.EKD2 19.PNKD2 20.その他(遺伝子: )
NBIAシリーズの種類	1.NBIA1(Classical PKAN) 2.NBIA1(Atypical PKAN) 3.NBIA2a(Classical INAD) 4.NBIA2b(Atypical INAD) 5.NBIA3(神経フェリチン症) 6.NBIA4(無セルロプラスミン血症) 7.FAHN 8.その他(具体的に: )
異常の認められた遺伝子 (NBIAシリーズ)	1.PANK2 2.PLA2G6 3.FTL 4.CP 5.FA2H 6.その他(遺伝子: )

## A. 臨床所見

(1)不随意運動(該当するものすべてに をする)	
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.舞蹈運動 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.その他(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)ジストニアの性状	
1. 本来、意識せずに遂行できる書字などの動作、姿勢の維持で症状が出現する	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 特定の動作や環境によって症状が出現する(動作特異性)	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 異常動作や異常姿勢には一定のパターンがある(定型性)	1. あり 2. なし 3. 不明
4. 特定の感覚刺激により症状が軽快することがある(感覚トリック)	1. あり 2. なし 3. 不明
(3)パーキンソン症状(該当するものすべてに をする)	
1. 筋強剛 2. 無動 3. 姿勢反射障害	
(4)その他の神経症状(該当するものすべてに をする)	
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. 低緊張 13. 運動性末梢神経障害 14. 感覚性末梢神経障害 15. 腱反射亢進 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	
(5)その他の症候(該当するものすべてに をする)	
1. 網膜色素変性症 2. 視神経萎縮 3. 難聴 4. 性腺萎縮	

## B. 検査所見

表面筋電図	
表面筋電図の実施の有無	1. 実施 2. 未実施 検査日時 西暦 年 月
共収縮の有無	1. 拮抗関係にある筋が同時に収縮する 2. なし
画像検査	
MRIの実施の有無	1. 実施 2. 未実施 検査日時 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. 黒質 3. 小脳歯状核 4. 大脳脚 5. その他(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(部位: )
4. その他の異常 1. あり 2. なし 異常の内容( )	
脳脊髄液検査	
脳脊髄液検査の実施の有無	1. 実施 2. 未実施 検査日時 西暦 年 月
ネオプテリン値	ネオプテリン値:(測定値) 1. 正常 2. 低下 3. 上昇 4. 不明
ピオプテリン値	ピオプテリン値:(測定値) 1. 正常 2. 低下 3. 上昇 4. 不明
脳波検査	
脳波検査の実施の有無	1. 実施 2. 未実施 検査日時 西暦 年 月
異常の有無と所見	徐波化 1. あり 2. なし
	発作波 1. あり 2. なし
	その他の異常( )

## 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
ウィルソン(Wilson)病 SCA1 SCA2 SCA3 SCA17 PARK2 PARK6 PARK15 家族性痙性対麻痺	
ハンチントン(Huntington)病 神経有棘赤血球症 GM2 ガングリオシドーシス GM1 ガングリオシドーシス	
ニーマン・ピック(Niemann-Pick)病 レット症候群 パーキンソン病 パーキンソン症候群 脳血管障害	

抗精神薬投与に伴う遅発性ジストニア
DYT1： 他の一次性、二次性ジストニア
DYT5： 他のレボドパ反応性ジストニア 常染色体劣性若年発症パーキンソニズムなど
DYT6： 他の優性遺伝を示すジストニア
DYT8、 DYT9、 DYT10、 DYT18、 DYT19： 他の発作性ジストニア
DYT12：【RDP】 急性発症ジストニア 【AHC】【CAPOS】 もやもや病、 ミトコンドリア病( MELAS PDHC異常症) てんかん(トッド麻痺) 片麻痺性片頭痛 グルコース・トランスポーター1異常症 芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 その他の先天性代謝異常症(ホモシスチン尿症、ハルトナップ病、その他( ))
NBIA1： セルロプラスミン値、血清銅(R/O Wilson病) 神経セロイドリポフスチン症 -hexosaminidase A欠損症、 GM1-galactosidase欠損症 NBIAの他疾患 fucosidosis childhood-onset ataxia (esp. SCA3、SCA7)
NBIA3： DYT1ジストニア Choreoacanthocytosis McLeod症候群 若年性パーキンソニズム
NBIA4： NBIAの他疾患 メンケス病 HFA associated hereditary hemochromatosis

### <診断のカテゴリー>

「診断」(5)の「 DYTシリーズの種類」あるいは「 NBIAの種類」のいずれかの項目に該当し、Cの疾患を全て除外できる。	1.該当 2.非該当
---	------------

### 症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

### 発症と経過

初発症状(自由記載)	
経過	1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他

### 重症度分類に関する事項

機能障害:Barthel Index(合計 点)

食事	自立(10) 部分介助(5) 全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	自立(15) 軽度介助(10) 部分介助(5) 全介助(0)
整容	自立(5) 部分介助/不可能(0)	トイレ動作	自立(10) 部分介助(5) 全介助(0)
入浴	自立(5) 部分介助/不可能(0)	歩行	自立(15) 軽度介助(10) 部分介助(5) 全介助(0)
階段昇降	自立(10) 部分介助(5) 不能(0)	着替え	自立(10) 部分介助(5) 全介助(0)
排便コントロール	自立(10) 部分介助(5) 全介助(0)	排尿コントロール	自立(10) 部分介助(5) 全介助(0)

### 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：西暦 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28年〇月〇日健発〇第〇号健康局長通知)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。