

180 ATR-X 症候群

■ 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	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 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	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> - <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	
性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	発症者続柄		
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性) <input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方) <input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ <input type="checkbox"/> 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
	続柄		
発症時期	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/>
社会保障			
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし		
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5		
生活状況			
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない		
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない		
痛み／不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり (等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級 <input type="checkbox"/> 4級 <input type="checkbox"/> 5級 <input type="checkbox"/> 6級)		
療育手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 (障害者手帳)	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり (等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級)		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
<input type="checkbox"/> 1. する <input type="checkbox"/> 2. しない <input type="checkbox"/> 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリ>

<input type="checkbox"/> Definite : Aの3項目を認め、Bの2.を満たす場合
<input type="checkbox"/> Probable : Aの3項目を全て満たし、Bの1.を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外した場合
<input type="checkbox"/> Possible : Aの3項目を全て満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外した場合
<input type="checkbox"/> Questionable : Aのいずれかを満たし、Bの2.を満たす
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 必発症状・所見

1. 男性	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 重度精神運動発達遅滞	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 特徴的顔貌	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 顔面中心部の低形成（鼻孔が上向き、厚い下口唇、鼻根部が平低、三角口、すき間の空いた門歯） <input type="checkbox"/> 小頭 <input type="checkbox"/> 耳介低位		

B. 検査所見

1. Brilliant Cresyl Blue 染色による HbH の封入体をもつ赤血球の存在	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. ATRX 遺伝子変異の存在	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. 染色体異常症 <input type="checkbox"/> 染色体異常 (G-band 分染法) <input type="checkbox"/> 微細構造異常 (マイクロアレイ染色体検査) <input type="checkbox"/> 2. 先天性代謝疾患 (アミノ酸、有機酸、乳酸・ピルビン酸、血液ガス、生化学検査などの検査を行い、著しい異常所見を認めない) <input type="checkbox"/> 3. 重度精神運動発達遅滞や自閉症を呈する疾患 <input type="checkbox"/> 脆弱 X 症候群 <input type="checkbox"/> アンジェルマン症候群 <input type="checkbox"/> コフィン・ローリー症候群 <input type="checkbox"/> スミス・レムリ・オピッツ (Smith-Lemli-Opitz) 症候群 <input type="checkbox"/> FG 症候群 <input type="checkbox"/> ATR-16 症候群 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入			

■ 重症度分類に関する事項

<input type="checkbox"/> 1. 小児 (18 歳未満) で小児慢性特定疾病重症患者認定基準に準ずる
<input type="checkbox"/> 2. 成人で以下の a~c のいずれかに該当する <input type="checkbox"/> a. 難治性てんかんの場合で主な抗てんかん薬 2~3 種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2 年以上治療しても、発作が 1 年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 <input type="checkbox"/> b. 先天性心疾患があり、NYHA 分類で II 度以上に該当する <input type="checkbox"/> c. modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸のそれぞれの評価スケールでいずれかが 3 以上
<input type="checkbox"/> 3. いずれにも該当しない

NYHA 分類

<input type="checkbox"/> I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生じない。
<input type="checkbox"/> II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作 (例えば、階段上昇、坂道歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作 (例えば、平地歩行など) で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛 (胸痛) を生ずる。
<input type="checkbox"/> IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛 (胸痛) が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。

modified Rankin Scale (mRS)

- 0. まったく症候がない
- 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
- 2. 軽度の障害
（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
- 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
- 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
- 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- 0. 症候なし
- 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- 0. 症候なし
- 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

継続的な治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 抗てんかん薬の内服 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入

■ 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. 高頻度に認める症状・所見

新生児期	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 哺乳障害（経管栄養を必要とする） <input type="checkbox"/> 筋緊張低下
外性器の異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 小精巣 <input type="checkbox"/> 停留精巣 <input type="checkbox"/> 小陰茎
	<input type="checkbox"/> 女性外性器様
消化器系の異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 空気嚥下症 <input type="checkbox"/> 嘔吐 <input type="checkbox"/> 胃食道逆流
	<input type="checkbox"/> 便秘 <input type="checkbox"/> イレウス <input type="checkbox"/> 流涎過多
骨格の異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 先細りの指 <input type="checkbox"/> 第5指短指症 <input type="checkbox"/> 指関節の屈曲拘縮
発育：低身長	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
姿勢・運動の異常	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 手を口に突っ込み嘔吐を誘発 <input type="checkbox"/> 突然の笑い発作
	<input type="checkbox"/> 感情の高ぶり <input type="checkbox"/> 自閉症様（視線を合わせようとしない）
	<input type="checkbox"/> 常同運動（指をこする（pill-rolling））
	<input type="checkbox"/> 斜め上を見上げる <input type="checkbox"/> 顎を手の平を返して突き上げる
	<input type="checkbox"/> 首をしめるような仕草 <input type="checkbox"/> 自傷行為

イ. しばしば認める症状・所見

中枢神経：てんかん	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
心臓：心奇形	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
腎臓：腎尿路奇形	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
眼科	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 斜視

その他	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 原因不明の脳症 <input type="checkbox"/> 全く食事を受け付けなくなる発作を周期的に繰り返す <input type="checkbox"/> 無呼吸 <input type="checkbox"/> チアノーゼ発作 <input type="checkbox"/> 膝をまげた小刻み歩行 <input type="checkbox"/> 脊柱を前彎した独特の歩き方（歩行獲得例） <input type="checkbox"/> 側弯症

ウ. その他の参考所見

家族歴	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	X 連鎖性遺伝を疑わせる患者が存在
	<input type="checkbox"/> 男性同胞 <input type="checkbox"/> 母方を介した家系

エ. 検査所見

頭 MRI	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 脳の構造異常（脳萎縮、脳梁欠損症）
	<input type="checkbox"/> 白質の信号異常 <input type="checkbox"/> 髄鞘化遅延
	<input type="checkbox"/> 白質脳症 <input type="checkbox"/> 進行性の脳萎縮

オ. 理学所見

重症心身障害児分類（大島分類）	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> 1～4 <input type="checkbox"/> 5～9
コミュニケーション能力	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
摂食能力	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
歩行能力	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

カ. 発症と経過

就学等の状況	<input type="checkbox"/> 小学 <input type="checkbox"/> 中学 <input type="checkbox"/> 高校 <input type="checkbox"/> 支援学級 <input type="checkbox"/> 支援学校 <input type="checkbox"/> 在宅 <input type="checkbox"/> 施設入所 <input type="checkbox"/> その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
通院、リハビリ状況	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	病院名			
	主治医名			
手術歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
患児・患者をとりまく家庭環境 (両親・同胞の有無)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明			
	<input type="checkbox"/> 両親 <input type="checkbox"/> 同胞			

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり		
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月		
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 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	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	*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	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日
診断年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	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	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	
公費負担者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>			
認定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定			
研究同意の有無	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>			
有効期限	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	
階層区分	<input type="checkbox"/> 生活保護 <input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 上位所得 <input type="checkbox"/> その他			
軽症者登録	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
保険情報	保険者番号	<input type="text"/>	被保険者記号	<input type="text"/>
	被保険者番号	<input type="text"/>	被保険者 個人単位枝番	<input type="text"/>
	資格取得 年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日