

192 コケイン症候群

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号								
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
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)				名 (かな)			
	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 *11 を選択の場合、以下に記入								
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

A. 症状

I. 主要徴候

(1) 著明な成長障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
(2) 精神運動発達遅延	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
(3) 早老様の特徴的な顔貌	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
(4) 日光過敏症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

II. 副徴候

☐ (5) 大脳基底核石灰化 ☐ (6) 感音性難聴 ☐ (7) 網膜色素変性症

III. その他の徴候

☐ (8) 白内障 ☐ (9) 足関節拘縮 ☐ (10) 視神経萎縮 ☐ (11) 脊椎後弯
☐ (12) 齲歯 ☐ (13) 手足の冷感 ☐ (14) 性腺機能低下 ☐ (15) 睡眠障害
☐ (16) 肝機能障害 ☐ (17) 耐糖能異常

IV. 予後に影響する合併症

☐ (18)腎機能障害	☐ (19)呼吸器感染	☐ (20)外傷	☐ (21)心血管障害
------------------------------------	------------------------------------	---------------------------------	------------------------------------

B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施
☐ CSA ☐ CSB ☐ XPB ☐ XPD ☐ XPG		
DNA 修復試験の実施	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施
☐ 紫外線感受性試験		
所見		
☐ 宿主細胞回復を指標にした DNA 修復能測定		
所見		
☐ 相補性試験		
所見		
☐ 紫外線照射後 RNA 合成試験		
所見		
☐ その他		
所見		

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
☐ 色素性乾皮症 ☐ ポルフィリン症			

<診断のカテゴリー>

遺伝子検査実施の場合
☐ Definite 1: 遺伝子検査でコケイン症候群 (CS) 関連遺伝子に病的変異が同定される
遺伝子検査で CS 関連遺伝子の病的変異が未確定あるいは遺伝子解析未実施の場合
☐ Definite 2: 主要徴候(1)～(4)のうち2項目以上あり、DNA 修復試験での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知の CS 関連遺伝子導入で相補あり) を認める
☐ Definite 3: 主要徴候(1)～(4)をすべてみたし、DNA 修復試験での異常所見 (修復能の低下があり、その低下は既知の CS 関連遺伝子導入で相補せず、あるいは相補性試験未実施) を認める
DNA 修復試験未実施の場合
☐ Definite 4: 次の 1) と 2) を満たす
☐ Definite 5: 次の 1) と 3) を満たす
☐ Definite 6: 次の 1)～3) の全てを満たす
☐ 次の 1)～3) のいずれか1つを満たす
1) 主要徴候(1)～(4)を全て、副徴候(5)～(7)のうち2項目以上を満たす
2) その他の臨床所見、血液・画像など各種データで他疾患 (色素性乾皮症、ポルフィリン症など) が否定される
3) 同胞が同様の症状から CS と確定診断されている
☐ いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250 文字以内かつ 7 行以内

■ 理学所見

著明な成長障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
身長	cm	体重	kg
頭囲	cm	出生時体重	g

■ 検査所見 *小数点も1文字として記入する

聴性脳幹反応の異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	所見		
オーディオグラムでの聴力レベルの低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	所見		
MRI/CT 検査での異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	☐ MRI ☐ CT		
	☐ 大脳の萎縮 ☐ 小脳の萎縮 ☐ 脳幹の萎縮		
	☐ 白質病変 ☐ その他の異常 *その他の異常を選択の場合、以下に記入		

■ 重症度分類に関する事項

CS 重症度分類

☐ grade 1 (重症度スコア総計 0～2) ☐ grade 2 (重症度スコア総計 3～5)	
☐ grade 3 (重症度スコア総計 6 以上)	
評価のためのスコアシート	合計点数
日光過敏	☐ 正常(0) ☐ あり(1)
視力	☐ 正常(0) ☐ 低下(眼鏡不要:1) ☐ 低下(眼鏡必要:2) ☐ 失明(6)
聴力	☐ 正常(0) ☐ 低下(補聴器不要:1) ☐ 低下(補聴器必要:2) ☐ 聴力なし(6)
知的機能	☐ 正常(0) ☐ 障害あり(日常生活可能:2) ☐ 日常生活困難(6)
移動	☐ 障害なし(0) ☐ 歩行障害(車椅子不要:2) ☐ 車椅子(3)
食事	☐ 経口摂取可能(0) ☐ 経口摂取不可能(6)
腎障害	☐ なし(0) ☐ あり(6)

■ 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	印 ※自筆または押印のこと											
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。