

45 副腎白質ジストロフィー 臨床調査個人票

(1.新規)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生 年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日生	(満 歳)
氏 名								
住 所	郵便番号			電話 ( )		出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県	
発 病 年 月	1.昭和 2.平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保 険 種 別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.老	
身 体 障 害 者 帳 手 帳	1.あり(等級____級) 2.なし		介 護 認 定	1.要介護(要介護度____) 2.要支援 3.なし				
生 活 状 況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他(____)) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)							
受 診 状 況 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院(____/月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他( )							
発症と経過(具体的に記述)								
【WISH入力不要】								
診 断			家 族 歴 及 び 家 系 図			既 往 歴		
1.小児型 ALD 2.思春期型 ALD 3.Adrenomyeloneuropathy 4.成人大脳型 ALD 5.小脳脳幹型 6.Addison 型 7.女性発症型 8.その他(発症前男児等)( )			1.あり (発症者 人) (続柄 ) (続柄 ) 2.なし			1.あり 1.発達遅滞 2.頭部の外傷 3.頭部手術 4.色覚異常 5.痙攣 6.副腎機能低下 7.その他( ) 2.なし 3.不明		
症 状 及 び 所 見								
初発時の症状	精神症状 (1.あり 2.なし 3.不明)		知能障害 (1.あり 2.なし 3.不明)					
	視力低下 (1.あり 2.なし 3.不明)		聴力低下 (1.あり 2.なし 3.不明)					
	言語障害 (1.あり 2.なし 3.不明)		歩行障害 (1.あり 2.なし 3.不明)					
	錐体路徴候 (1.あり 2.なし 3.不明)		感覚障害 (1.あり 2.なし 3.不明)					
	嚥下障害 (1.あり 2.なし 3.不明)		排尿障害 (1.あり 2.なし 3.不明)					
現 在 の 症 状	精神症状 (1.あり 2.なし 3.不明)		ある場合は 昭和・平成 年 月 ~ (症状 )					
	知能障害 (1.あり 2.なし 3.不明)		ある場合は 昭和・平成 年 月 ~ (症状 )					
			1.小児: DQ <sup>*</sup> ( ) WISC- <sup>*</sup> (VIQ <sup>*</sup> PIQ <sup>*</sup> )					
			2.成人: WAIS- R <sup>*</sup> (total IQ <sup>*</sup> VIQ <sup>*</sup> PIQ <sup>*</sup> )					
			改訂 長谷川式簡易痴呆スケール( )					
			検査施行年月(平成 年 月) *可能であれば記入のこと					
	視力低下 (1.あり 2.なし 3.不明)		ある場合は 昭和・平成 年 月 ~ (症状 )					
	聴力低下 (1.あり 2.なし 3.不明)		ある場合は 昭和・平成 年 月 ~ (症状 )					
	言語障害 (1.あり 2.なし 3.不明)		ある場合は 昭和・平成 年 月 ~ (症状 )					
	歩行障害 (1.あり 2.なし 3.不明)		ある場合は 昭和・平成 年 月 ~ (症状 )					
			車いす 昭和・平成 年 月 ~					
			臥床 昭和・平成 年 月 ~					
	錐体路徴候 (1.あり 2.なし 3.不明)		ある場合は 昭和・平成 年 月 ~ (症状 )					
	感覚障害 (1.あり 2.なし 3.不明)		ある場合は 昭和・平成 年 月 ~ (症状 )					
	嚥下障害 (1.あり 2.なし 3.不明)		ある場合は 昭和・平成 年 月 ~ (症状 )					
	排尿障害 (1.あり 2.なし 3.不明)		ある場合は 昭和・平成 年 月 ~ (症状 )					
検 査 所 見	極長鎖脂肪酸分析 (平成 年 月)							
	方法 (1.血清スフィンゴミエリン 2.血漿総脂質 3.赤血球膜脂質)							
	C26:0/C22:0 ( )		正常値 ( ~ )					
	C25:0/C22:0 ( )		正常値 ( ~ )					
	C24:0/C22:0 ( )		正常値 ( ~ )					

検査所見	副腎不全 1.あり 昭和・平成 年 月 ~ 2.なし 3.不明 ACTH 値 ( ) 昭和・平成 年 月 日 rapid ACTH test ( 1.正常 2.低反応 ) 昭和・平成 年 月 日
	MRI 1.施行 昭和・平成 年 月 2.未施行 T2 高信号域 1.あり (1.後頭 2.頭頂 3.前頭 4.側頭 5.錐体路 6.小脳 7.脊髄小脳路 8.脊髄) 2.なし 3.不明 ガドリニウム造影効果 1.あり 2.なし 萎縮性病変 1.あり ( 1.大脳 2.小脳 3.脳幹 4.脊髄 ) 2.なし 3.不明
神経生理	運動神経伝導速度 1.正常 2.低下 3.不明 昭和・平成 年 月
	感覚神経伝導速度 1.正常 2.低下 3.不明 昭和・平成 年 月
	体性感覚誘発電位 1.正常 2.異常 3.不明 昭和・平成 年 月
	聴性脳幹誘発電位 1.正常 2.異常 3.不明 昭和・平成 年 月
	視覚誘発電位 1.正常 2.異常 3.不明 昭和・平成 年 月
遺伝子診断 1.施行 2.未施行 遺伝子異常 1.あり 2.なし	

病理所見 (末梢神経生検)	1.施行 2.未施行 電顕による末梢神経内の層状構造物 1.あり 2.なし 3.不明
------------------	---

鑑別診断：以下の疾患が鑑別できること

〔小児〕		〔成人〕	
注意欠陥多動障害	1.鑑別できる 2.鑑別できない	家族性痙性対麻痺	1.鑑別できる 2.鑑別できない
学習障害	1.鑑別できる 2.鑑別できない	多発性硬化症	1.鑑別できる 2.鑑別できない
他の白質ジストロフィー	1.鑑別できる 2.鑑別できない	脊髄小脳変性症	1.鑑別できる 2.鑑別できない
脳腫瘍	1.鑑別できる 2.鑑別できない	脳腫瘍	1.鑑別できる 2.鑑別できない
亜急性硬化性全脳炎	1.鑑別できる 2.鑑別できない	精神疾患	1.鑑別できる 2.鑑別できない
心身症	1.鑑別できる 2.鑑別できない	Addison 病	1.鑑別できる 2.鑑別できない
		他の白質ジストロフィー	1.鑑別できる 2.鑑別できない

治療状況	現在の治療状況 (今後6か月以内の予定の治療も含む)		治療効果
	骨髄移植	1.あり 昭和・平成 年 月実施 2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	ロレンゾ油	1.あり (最大投与量 ) 2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	その他	1.あり (内容 ) 2.なし	1.あり 2.なし 3.不明

医療上の問題点 【WISH入力不要】

医療機関名	
医療機関所在地	電話番号 ( )
医師の氏名	記載年月日：平成 年 月 日



## 45 副腎白質ジストロフィー 臨床調査個人票

(2.更新)

ふりがな 氏名			性別	1.男 2.女	生年 月日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年	月	日生 (満歳)
住所	郵便番号 電話 ( )			出生 都道府県		発病時在住 都道府県			
発病年月	1.昭和 2.平成	年	月	(満歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年	月	日
身体障害者 手帳	1.あり(等級____級) 2.なし		介護認定		1.要介護(要介護度____) 2.要支援 3.なし				
生活状況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他(____))						初回認定年月		
	日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						1.昭和 2.平成		
受診状況 (最近1年)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院(____/月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他( )								
治療と経過(前回申請からの変化を中心に具体的に記述)									
【WISH入力不要】									
診断									
1.小児型 ALD 2.思春期型 ALD 3. Adrenomyeloneuropathy 4.成人大脳型 ALD 5.小脳脳幹型 6. Addison 型 7.女性発症型 8.その他(発症前男児等)( )									
症状及び所見									
現在の症状	精神症状 (1.あり 2.なし 3.不明) 知能障害 (1.あり 2.なし 3.不明) 1.小児: DQ (____) WISC- (VIQ____ PIQ____) 2.成人: WAIS- R (total IQ____ VIQ____ PIQ____) 改訂 長谷川式簡易痴呆スケール( ) 検査施行年月(平成 年 月) *可能であれば記入のこと 視力低下 (1.あり 2.なし 3.不明) 聴力低下 (1.あり 2.なし 3.不明) 言語障害 (1.あり 2.なし 3.不明) 歩行障害 (1.あり 2.なし 3.不明) ある場合は(1.移動に車いすが必要 2.臥床状態) 錐体路徴候(1.あり 2.なし 3.不明) 感覚障害 (1.あり 2.なし 3.不明) 嚔下障害 (1.あり 2.なし 3.不明) 排尿障害 (1.あり 2.なし 3.不明)								
検査所見 (前回から追加した所見を記入する)	極長鎖脂肪酸分析 (平成 年 月) 方法(1.血清スフィンゴミエリン 2.血漿総脂質 3.赤血球膜脂質) C26:0/C22:0 ( ) 正常値( ~ ) C25:0/C22:0 ( ) 正常値( ~ ) C24:0/C22:0 ( ) 正常値( ~ )								

検査所見  (前回から追加した所見を記入する)	副腎不全 1.あり 昭和・平成 年 月 ~ 2.なし 3.不明 ACTH 値 ( ) 昭和・平成 年 月 日 rapid ACTH test ( 1.正常 2.低反応 ) 昭和・平成 年 月 日		
	MRI 1.施行 ( <sup>1.昭和</sup> <sub>2.平成</sub> ) 年 月 2.未施行 T2 高信号域 1.あり(1.後頭 2.頭頂 3.前頭 4.側頭 5.錐体路 6.小脳 7.脊髄小脳路 8.脊髄) 2.なし 3.不明 ガドリニウム造影効果 1.あり 2.なし 萎縮性病変 1.あり ( 1.大脳 2.小脳 3.脳幹 4.脊髄 ) 2.なし 3.不明		
神経生理			
	運動神経伝導速度	1.正常 2.低下 3.不明	昭和・平成 年 月
	感覚神経伝導速度	1.正常 2.低下 3.不明	昭和・平成 年 月
	体性感覚誘発電位	1.正常 2.異常 3.不明	昭和・平成 年 月
	聴性脳幹誘発電位	1.正常 2.異常 3.不明	昭和・平成 年 月
	視覚誘発電位	1.正常 2.異常 3.不明	昭和・平成 年 月
遺伝子診断 1.施行 2.未施行 遺伝子異常 1.あり 2.なし			
病理所見  (末梢神経生検)	1.施行 2.未施行 電顕による末梢神経内の層状構造物 1.あり 2.なし 3.不明		
治療状況	現在の治療状況 (今後6か月以内の予定の治療も含む)		治療効果
	骨髄移植	1.あり 昭和・平成 年 月実施 2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
	ロレンゾ油	1.あり(最大投与量 ) 2.なし	1.あり 2.なし 3.不明
その他	1.あり(内容 ) 2.なし	1.あり 2.なし 3.不明	
医療上の問題点			
【WISH入力不要】			
医療機関名			
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			