

119 アイザックス症候群

■ 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. 主要所見

1. 睡眠時も持続する四肢・躯幹の持続性筋けいれんまたは筋硬直	1.あり 2.なし 3.不明
2. Myokymic discharges、neuromyotonic discharges など筋電図で末梢神経の過剰興奮を示す所見	1.あり 2.なし 3.不明
3. 抗 VGKC 複合体抗体が陽性 (72 pM 以上)	1.該当 2.非該当 3.不明
4. ステロイド療法やその他の免疫療法、血漿交換などで症状の軽減が認められる	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 支持所見

1. 発汗過多	1.あり 2.なし 3.不明
2. 四肢の痛み・異常感覚	1.あり 2.なし 3.不明
3. 胸腺腫の存在	1.あり 2.なし 3.不明
4. 皮膚色調の変化	1.あり 2.なし 3.不明
5. その他の自己抗体の存在 (抗アセチルコリン受容体抗体、抗核抗体、抗甲状腺抗体)	1.あり 2.なし 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"/> Stiff-man 症候群 <input type="checkbox"/> 筋原性のミオトニア症候群 <input type="checkbox"/> McArdle 病	

<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のうちすべてを満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの)
<input type="checkbox"/> Probable (Aのうち1に加えてその他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1を満たし、Bのうち1項目以上)

■ 臨床所見 (該当する項目に☑をつける)

自律神経症状	<input type="checkbox"/> 発汗過多 <input type="checkbox"/> 頻脈 <input type="checkbox"/> 不安定血圧 <input type="checkbox"/> 排尿障害 <input type="checkbox"/> なし
中枢神経症状	<input type="checkbox"/> 食指不全 <input type="checkbox"/> 失見当識 <input type="checkbox"/> 近時記憶低下 <input type="checkbox"/> 不穏・混迷 <input type="checkbox"/> 重篤な不眠 <input type="checkbox"/> 幻視 <input type="checkbox"/> 難治性てんかん <input type="checkbox"/> 易怒性 <input type="checkbox"/> Faciobrachial Dystonic Seizure (一側顔面および肢におこる同期性不随意運動)
その他の全身徴候	<input type="checkbox"/> 体重減少 <input type="checkbox"/> 低ナトリウム血症 <input type="checkbox"/> 難治性疼痛
傍腫瘍性症候群として悪性腫瘍の有無	<input type="checkbox"/> 胸腺腫 (浸潤性胸腺腫を含む) <input type="checkbox"/> 肺癌 <input type="checkbox"/> その他の悪性腫瘍 <input type="checkbox"/> なし

■ 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

神経電気生理検査所見	
神経伝導検査でのM波あるいはF波後の after discharges	1. あり 2. なし 3. 不明
針筋電図所見	
<input type="checkbox"/> myokymic discharges (反復発火 doublet, multiplet) <input type="checkbox"/> fasciculation potential	1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> neuromyotonic discharges の有無および部位 (筋) 部位 ()	1. あり 2. なし 3. 不明
筋超音波検査におけるミオキミアの有無	1. あり 2. なし 3. 不明
抗 VGKC 複合体抗体 <input type="checkbox"/> 抗 LGI-1 抗体 <input type="checkbox"/> 抗 Caspr-2 抗体	1. あり 2. なし 3. 不明
中枢神経症状	
頭部 MRI 所見:	1. あり 2. なし 3. 不明
髄液所見:	1. あり 2. なし 3. 不明

■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)

治療歴	1. あり 2. なし 3. 不明
<input type="checkbox"/> ステロイド療法 <input type="checkbox"/> アザチオプリン <input type="checkbox"/> シクロスポリン <input type="checkbox"/> サイクロホスファミド <input type="checkbox"/> リツキシマブ <input type="checkbox"/> 免疫グロブリン大量療法 <input type="checkbox"/> 血液浄化療法(免疫吸着) <input type="checkbox"/> 血液浄化療法(単純血漿交換) <input type="checkbox"/> 血液浄化療法(二重膜濾過) <input type="checkbox"/> 胸腺摘出術などの手術 <input type="checkbox"/> 放射線治療 <input type="checkbox"/> 対症療法(抗てんかん薬などの使用) <input type="checkbox"/> その他()	

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に☑を記入する)

機能障害: Barthel Index (合計 点)

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