

115-1 遺伝性周期性四肢麻痺（遺伝性低カリウム性周期性四肢麻痺）

■ 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. 症状

①以下の特徴を持つ麻痺（筋力低下）発作を呈する（該当する項目に☑を記入する） <input type="checkbox"/> 意識は清明 <input type="checkbox"/> 発作時血清カリウム濃度が著明な低値を示す <input type="checkbox"/> 呼吸筋・嚥下筋は侵されない <input type="checkbox"/> 発作持続は数時間から1日程度 <input type="checkbox"/> 発作は夜間から早朝に出現することが多い <input type="checkbox"/> 激しい運動後の休息、高炭水化物食あるいはストレスが誘因となった発作がある	1. 全て該当 2. 一部該当 3. 不明
② 発症は5歳から20歳	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ 発作間欠期には、筋力低下やCK上昇を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④ 針筋電図でミオトニー放電を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤ 発作間欠期にProlonged exercise test（運動試験）で振幅の漸減現象を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑥ 常染色体性優性遺伝の家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明
⑦ 本疾患特異的な遺伝子変異所見	1. あり 2. なし 3. 不明

**B. 遺伝学的検査**

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施
実施した場合、異常がある項目に☑を記入する	
<input type="checkbox"/> 骨格筋型Caチャンネルαサブユニット <input type="checkbox"/> 骨格筋型Naチャンネルαサブユニット 変異 ( ) (タンパク質(アミノ酸)レベルでの記載)	
備考 ( )	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

**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"/> 甲状腺機能亢進症 <input type="checkbox"/> アルコール多飲 <input type="checkbox"/> K排泄性の利尿剤 カンゾウ(甘草)の服用 <input type="checkbox"/> 原発性アルドステロン症 <input type="checkbox"/> Bartter症候群 <input type="checkbox"/> 腎細尿管性アシドーシス <input type="checkbox"/> 慢性下痢・嘔吐	

**<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)**

<input type="checkbox"/> 確実 : ①②③に加え⑥あるいは⑦を認め、鑑別診断を除外できること
<input type="checkbox"/> 確実 : ①の項目の一部、②③④⑤に加え⑥あるいは⑦を認め、鑑別診断を除外できること
<input type="checkbox"/> ほぼ確実 : ①②③④を認め、鑑別診断を除外できること
<input type="checkbox"/> ほぼ確実 : ①の項目の一部、②③④⑤を認め、鑑別診断を除外できること

**■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)**

薬物治療	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
<input type="checkbox"/> カリウム製剤(予防投与) <input type="checkbox"/> カリウム製剤(屯用) <input type="checkbox"/> アセタゾラミド <input type="checkbox"/> カリウム保持性利尿薬 <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)**

**非発作時における持続性筋力低下を示す症例の評価**

**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)

**持続性筋力低下を示さない症例および Barthel Index で 85 点以上の症例の評価**

**麻痺発作重症度 (最低6カ月の診療観察期間の後に判定する) (該当する項目に☑を記入する)**

<input type="checkbox"/> 軽 症 : 歩行に介助を要する状態が1時間以上続く麻痺発作のあった日が、平均で月に1日未満
<input type="checkbox"/> 中等症 : 歩行に介助を要する状態が1時間以上続く麻痺発作のあった日が、平均で月に1日以上
<input type="checkbox"/> 重 症 : 歩行に介助を要する状態が1時間以上続く麻痺発作のあった日が、平均して月に4日以上

**■ 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 整容 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 入浴 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 階段昇降 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 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	車椅子とベッド間の移動 トイレ動作 歩行 着替え 排尿コントロール	<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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 <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、麻痺発作動作重症度を除き、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。