

115-2 遺伝性周期性四肢麻痺（遺伝性高カリウム（正カリウム）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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状（該当する項目に☑を記入する）

① 以下のすべての特徴を持つ麻痺（筋力低下）発作を呈する（該当する項目に☑を記入する） ☐ 意識は清明 ☐ 発作時血清カリウム濃度が高値あるいは正常を示す ☐ 呼吸筋・嚥下筋は侵されない ☐ 発作持続は数10分から数時間程度 ☐ 発作は夜間から早朝に出現することが多い ☐ 寒冷、果物など高カリウム食の摂取、空腹あるいは安静（不動）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15歳まで	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ 発作間欠期には通常筋力低下を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④ ミオトニーを認める（該当する項目に☑を記入する） ☐ 臨床的にミオトニー現象（筋強直現象）を認める ☐ 針筋電図でミオトニー放電を認める	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	
□骨格筋型Naチャネル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
□K保持性の利尿薬による二次性高カリウム性周期性四肢麻痺 □アジソン病 □腎不全	
□筋強直性ジストロフィー □先天性ミオトニー	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

□ 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
□ 確実 : ①の項目の一部、②③⑤に加え⑥あるいは⑦を認め、鑑別診断を除外できる
□ ほぼ確実 : ①②③④を認め、鑑別診断を除外できる
□ 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

■ 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
□アセタゾラミド □カリウム喪失性利尿薬 □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	□自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)	車椅子とベッド間の移動	□自立(15) □軽度介助(10) □部分介助(5) □全介助(0)
整容	□自立(5) □部分介助/不可能(0)	トイレ動作	□自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)
入浴	□自立(5) □部分介助/不可能(0)	歩行	□自立(15) □軽度介助(10) □部分介助(5) □全介助(0)
階段昇降	□自立(10) □部分介助(5) □不能(0)	着替え	□自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)
排便コントロール	□自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)	排尿コントロール	□自立(10) □部分介助(5) □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)

□ 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
□ 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
□ 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	□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 ()
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。