

## 147 早期ミオクローニー脳症

## ■ 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

1. 不規則で部分的なミオクローヌス (erratic myoclonus) が睡眠時・覚醒時ともに見られる	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 微細な発作、自動症、無呼吸、顔面紅潮などを伴う多彩な部分発作がみられる	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 最重度の精神運動発達遅滞を残す	1. あり 2. なし 3. 不明

## B. 検査所見

1. 血液・生化学・尿検査：特異的所見はない (血液・尿のアミノ酸、尿有機酸、血液および髄液の乳酸・ピルビン酸の検査を行う)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明または未実施
2. 画像検査：初期には異常なく、進行すると脳萎縮を示す。脳形成異常がみられることもある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明または未実施
3. 生理学的検査：脳波では正常な背景活動や睡眠活動はなく、覚醒・睡眠時ともにサブプレッション・パーストパターンを示す	1. 該当 2. 非該当 3. 不明または未実施

## 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"/> 新生児期の種々の脳症 <input type="checkbox"/> 大田原症候群	

#### D. 遺伝学的診断

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 非実施
実施した場合、その詳細を記入する	
備考（	）

#### <診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

☐生後1ヶ月未満（まれに3ヶ月以内）の児に症状（A. 1. 2.）がみられ、検査所見（B. 3.）を確認して診断確定
--

#### ■ 臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

原因・背景疾患	1. あり 2. なし 3. 不明
ありの場合その詳細 ☐周産期障害 ☐皮質発達異常 ☐腫瘍 ☐脳血管障害 ☐神経皮膚症候群 ☐代謝障害 ☐脳炎・脳症 ☐その他（ ）	
頭部CT/MRI 所見（ありの場合その詳細 ☐局在性所見 ☐全般性所見）	1. あり 2. なし 3. 不明

#### ■ 重症度分類に関する事項（該当する項目に☑を記入する）

##### 精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分

イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作	☐年に2回未満 ☐年に2回以上かつ月に1回未満 ☐月に1回以上あり
ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作	
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	☐年に2回未満 ☐年に2回以上かつ月に1回未満 ☐月に1回以上あり
ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作	

#### 精神症状・能力障害二軸評価 （2）能力障害評価

☐	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
☐	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
☐	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
☐	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
☐	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

#### ■ 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。