

## 147 早期ミオクロニ一脳症

## ■ 基本情報

<b>氏名</b>					
姓(漢字)		名(漢字)			
姓(かな)		名(かな)			
<b>住所</b>					
郵便番号	住所				
<b>生年月日等</b>					
生年月日		西暦	年	月	日
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)		
<b>家族歴</b>					
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:			
<b>発病時の状況</b>					
発症年月	西暦 年 月				
<b>社会保障</b>					
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし			要介護度	1 2 3 4 5
<b>生活状況</b>					
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がある	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ではなく、覚醒・睡眠時ともにサプレッション・バ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。除外できた疾患には☑を記入する	1. 全て除外可 2.除外不可 3.不明
□新生児期の種々の脳症 □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 <input type="checkbox"/> 周産期障害 <input type="checkbox"/> 皮質発達異常 <input type="checkbox"/> 腫瘍 <input type="checkbox"/> 脳血管障害 <input type="checkbox"/> 神経皮膚症候群 <input type="checkbox"/> 代謝障害 <input type="checkbox"/> 脳炎・脳症 <input type="checkbox"/> その他( )	
頭部CT/MRI所見 (ありの場合その詳細 <input type="checkbox"/> 局在性所見 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり
ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 年に2回未満 <input type="checkbox"/> 年に2回以上かつ月に1回未満 <input type="checkbox"/> 月に1回以上あり

#### 精神症状・能力障害二軸評価 (2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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 整容 入浴 階段昇降 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 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能 <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能 <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、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ヶ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。