

114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群

■ 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.歩き回るのが問題はない 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

--

診断 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 先天性ミオトニー (トムゼン病 (優性遺伝))	<input type="checkbox"/> 先天性ミオトニー (ベッカー病 (劣性遺伝))	<input type="checkbox"/> 先天性パラミオトニー
<input type="checkbox"/> ナトリウムチャンネルミオトニー (カリウム惹起性ミオトニー)		

A. 主要所見 (該当する項目に☑を記入する)

① ミオトニーを認める (該当する項目に☑を記入する) <input type="checkbox"/> 臨床的にミオトニー現象 (筋強直現象) を認める <input type="checkbox"/> 針筋電図でミオトニー放電を認める	1. 該当 2. 非該当
② 発症は10歳以下	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ 病初期には筋力低下・筋萎縮を認めない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④ 常染色体性優性あるいは劣性遺伝の家族歴がある	1. あり 2. なし 3. 不明
⑤ 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Naチャンネルαサブユニット <input type="checkbox"/> 骨格筋型Clチャンネル遺伝子 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"/> 筋強直性ジストロフィー <input type="checkbox"/> シュワルツ・ヤンペル 症候群 <input type="checkbox"/> アイザックス症候群(neuromyotonia) <input type="checkbox"/> 糖原病2型 (Pompe 病)	

<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、④あるいは⑤を認めた上で除外診断を行い診断
<input type="checkbox"/> ほぼ確実 ①②③を認めた上で除外診断を行い診断

■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

臨床的ミオトニーは繰り返し運動により	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
<input type="checkbox"/> 改善 (ウオームアップ現象) <input type="checkbox"/> 悪化 (パラミオトニー) <input type="checkbox"/> 変化なし	
麻痺発作	1.あり 2.なし 3.不明

■ 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

short excise test : <input type="checkbox"/> 異常あり <input type="checkbox"/> 異常なし <input type="checkbox"/> 不明	1. 実施 2. 未実施
反復刺激検査 : <input type="checkbox"/> 異常あり <input type="checkbox"/> 異常なし <input type="checkbox"/> 不明	1. 実施 2. 未実施

■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)

ミオトニー症状に対する治療	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
<input type="checkbox"/> メキシレチン <input type="checkbox"/> カルバマゼピン <input type="checkbox"/> フェニトイン <input type="checkbox"/> その他 ()	
麻痺症状に対する治療	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
<input type="checkbox"/> アセタゾラミド <input type="checkbox"/> ループ利尿剤 <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。