

■ 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. 近位筋優位に上肢を中心とする四肢の律動的なミオクロニー性攣縮と強直性収縮を特徴とする特異なミオクロニー欠神発作	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 知的障害を伴う	1. あり 2. なし 3. 不明
知的障害の程度 IQ/DQ () あるいは☐正常 ☐軽度 ☐中程度 ☐重度 ☐最重度	

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なし	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 画像検査所見：特異的所見なし	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 生理学的所見 (脳波とポリグラフ)	
発作間欠期脳波：背景活動は正常、まれに徐波化傾向。全般性棘徐波、焦点性・多焦点性棘波	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
発作時脳波：3Hz の両側同期対称性の棘・徐波律動。ポリグラフではミオクロニーと棘波成分は時間的に一致、ミオクロニーは強直性筋収縮を伴う。	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
4. 病理所見：異常が指摘されたことはない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

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
☐ 小児欠神てんかん ☐ 若年ミオクロニーてんかん ☐ レノックス・ガストー症候群 ☐ 環状20番染色体症候群	

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	
()	

<診断のカテゴリー>

A. 症状から本疾病を疑い、発作時の脳波所見(B-3)を認め、C. 鑑別診断を行い確定診断	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
---	--------------------

■ 臨床所見（該当する項目に☑を記入する）

背景疾患	1. あり 2. なし 3. 不明
ある場合その詳細 ☐ 染色体・遺伝子異常 () ☐ その他 ()	
けいれん発作	1. あり 2. なし 3. 不明
社会生活状況 ☐ 就労/学生（一般） ☐ 就労/学生（障害） ☐ 就労訓練 ☐ 生活介護 ☐ 家事 ☐ 無職 ☐ 施設入所 ☐ 入院 ☐ その他	
有効であった薬剤 ありの場合 薬剤名：	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	☐ 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、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。