119　アイザックス症候群

□ 新規　□ 更新

**■　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. 主要所見**

|  |  |
| --- | --- |
| 1.睡眠時も持続する四肢・躯幹の持続性筋けいれんまたは筋硬直 | 1.あり　2.なし　3.不明 |
| 2.Myokymic discharges、neuromyotonic dischargesなど筋電図で末梢神経の過剰興奮を示す所見 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 3.抗VGKC複合体抗体が陽性（72ｐM以上） | 1.該当 2.非該当 3.不明 |
| 4.ステロイド療法やその他の免疫療法、血漿交換などで症状の軽減が認められる | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**Ｂ. 支持所見**

|  |  |
| --- | --- |
| 1.発汗過多 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 2.四肢の痛み・異常感覚 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 3.胸腺腫の存在 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 4.皮膚色調の変化 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 5.その他の自己抗体の存在（抗アセチルコリン受容体抗体、抗核抗体、抗甲状腺抗体） | 1.あり　2.なし 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 |
| □ Stiff-man症候群　　　□ 筋原性のミオトニア症候群　　　□ McArdle病 | |

**＜診断のカテゴリー＞（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □　Definite　（Ａのうちすべてを満たしＣの鑑別すべき疾患を除外したもの） |
| □　Probable　（Ａのうち１に加えてその他２項目以上を満たしＣの鑑別すべき疾患を除外したもの） |
| □　Possible　（Ａのうち１を満たし、Ｂのうち１項目以上） |

**■　臨床所見（該当する項目に☑をつける）**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 自律神経症状 | □発汗過多　　　□頻脈　　　□不安定血圧　　　□排尿障害　　　□なし | |
| 中枢神経症状 | □食指不全　　　□失見当識　　　□近時記憶低下　　　□不穏・混迷  □重篤な不眠　　　□幻視　　　□難治性てんかん　　　□易怒性  □Faciobrachial Dystonic Seizure（一側顔面および肢におこる同期性不随意運動） | |
| その他の全身徴候 | □体重減少　　　□低ナトリウム血症　　　□難治性疼痛 | |
| 傍腫瘍性症候群として悪性腫瘍の有無 | | □胸腺腫（浸潤性胸腺腫を含む）　　　□肺癌　　　□その他の悪性腫瘍　　　□なし |

**■　検査所見（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 神経電気生理検査所見 | |
| 神経伝導検査でのM波あるいはF波後のafter discharges | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 針筋電図所見 | |
| □myokymic discharges (反復発火　doublet, multiplet)　　　□fasciculation potential | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| □neuromyotonic dischargesの有無および部位（筋）　　　部位（　　　　　　　　　　　　　　　　） | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 筋超音波検査におけるミオキミアの有無 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 抗VGKC複合体抗体  □抗LGI-1抗体　　　□抗Caspr-2抗体 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 中枢神経症状 | |
| 頭部MRI所見： | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 髄液所見： | 1.あり　2.なし 3.不明 |

**■　治療その他（該当する項目に☑を記入する）**

|  |  |
| --- | --- |
| 治療歴 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| □ステロイド療法　 　□アザチオプリン　　　□シクロスポリン　　　□サイクロホスファマイド　　　□リツキシマブ  □免疫グロブリン大量療法　　　□血液浄化療法(免疫吸着)　　　□血液浄化療法（単純血漿交換） 　　□血液浄化療法（二重膜濾過）  □胸腺摘出術などの手術　　　□放射線治療　　　□対症療法（抗てんかん薬などの使用）　　　□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  整容  入浴  階段昇降 排便コントロール | □自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)  □自立(5) □部分介助/不可能(0) □自立(5) □部分介助/不可能(0)  □自立(10) □部分介助(5) □不能(0)  □自立(10) □部分介助(5) □全介助(0) | 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 | □自立(15) □軽度介助(10) □部分介助(5) □全介助(0) □自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)  □自立(15) □軽度介助(10) □部分介助(5) □全介助(0)  □自立(10) □部分介助(5) □全介助(0)  □自立(10) □部分介助(5) □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  整容  入浴  階段昇降  排便コントロール | □自立 □部分介助 □全介助  □自立 □部分介助/不可能  □自立 □部分介助/不可能  □自立 □部分介助 □不能  □自立 □部分介助 □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 | | □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助 □自立 □部分介助 □全介助  □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助  □自立 □部分介助 □全介助  □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。