１１4　非ジストロフィー性ミオトニー症候群

□ 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**

|  |
| --- |
|  |

**診断（該当する項目に☑を記入する）**

|  |
| --- |
| □先天性ミオトニー（トムゼン病（優性遺伝）） 　□先天性ミオトニー（ベッカー病（劣性遺伝）） 　□先天性パラミオトニー  □ナトリウムチャネルミオトニー（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）  □ 臨床的にミオトニー現象（筋強直現象）を認める　　□ 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 | |
| □骨格筋型Naチャネルαサブユニット　　 □骨格筋型Clチャネル遺伝子  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 |
| □筋強直性ジストロフィー　 □シュワルツ・ヤンペル 症候群　 □アイザックス症候群(neuromyotonia)　 □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）**

|  |
| --- |
| □　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 |
| □　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 |
| □改善（ウオームアップ現象）　□悪化（パラミオトニー）　□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： □異常あり 　□異常なし　　□不明 | 1.実施　2.未実施 |
| 反復刺激検査：　□異常あり 　□異常なし　　□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 |
| □メキシレチン　□カルバマゼピン　□フェニトイン　□その他（　　　　　　　　　　　　　　　） | |
| 麻痺症状に対する治療 | 1.実施　2.未実施 3.不明 |
| □アセタゾラミド　□ループ利尿剤　□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。