142　ミオクロニー欠神てんかん

□ 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．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　□中等度　□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  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。