

## 115-2 遺伝性周期性四肢麻痺

(遺伝性高カリウム (正カリウム) 性周期性四肢麻痺)

## ■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/>	判定結果	<input type="checkbox"/> 認定	<input type="checkbox"/> 不認定
-------	---	------	-----------------------------	------------------------------

## ■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号	<input type="text"/>							
住所								
生年月日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月	<input type="text"/> <input type="text"/>	日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	<input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明							
	発症者続柄							
	<input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞 (男性) <input type="checkbox"/> 5. 同胞 (女性) <input type="checkbox"/> 6. 祖父 (父方) <input type="checkbox"/> 7. 祖母 (父方) <input type="checkbox"/> 8. 祖父 (母方) <input type="checkbox"/> 9. 祖母 (母方) <input type="checkbox"/> 10. いとこ <input type="checkbox"/> 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	年	<input type="text"/> <input type="text"/>	月			

社会保障	
介護認定	<input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし
要介護度	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
生活状況	
移動の程度	<input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである
身の回りの管理	<input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 自分でできない
ふだんの活動	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある <input type="checkbox"/> 3. 行うことができない
痛み／不快感	<input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	<input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度 <input type="checkbox"/> 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

A. 症状

① 以下のすべての特徴を持つ 麻痺（筋力低下）発作を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 全て該当 <input type="checkbox"/> 2. 一部該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 意識は清明	<input type="checkbox"/> 発作時血清カリウム濃度が高値あるいは正常を示す
<input type="checkbox"/> 呼吸筋・嚥下筋は侵されない	<input type="checkbox"/> 発作持続は数10分から数時間程度
<input type="checkbox"/> 寒冷、果物など高カリウム食の摂取、空腹あるいは安静（不動）が誘因となった発作がある	
② 発症は15歳まで	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
③ 発作間欠期には通常筋力低下を認めない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
④ ミオトニーを認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<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	
⑤ 発作間欠期にProlonged exercise test （運動試験）で振幅の漸減現象を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
⑥ 常染色体性優性遺伝の家族歴	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
⑦ 本疾患特異的な遺伝子変異所見	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明

## B. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
<input type="checkbox"/> 骨格筋型ナトリウムチャンネル $\alpha$ サブユニット		
変異 (タンパク質(アミノ酸) レベルでの記載)		

## 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 <input checked="" type="checkbox"/> を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> カリウム保持性の利尿薬による二次性高カリウム性周期性四肢麻痺			
<input type="checkbox"/> アジソン病	<input type="checkbox"/> 腎不全		
<input type="checkbox"/> 筋強直性ジストロフィー	<input type="checkbox"/> 先天性ミオトニー		

### <診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1 : ①②③に加え⑥あるいは⑦を認め、鑑別診断を除外できる
<input type="checkbox"/> Definite 2 : ①の項目の一部、②③⑤に加え⑥あるいは⑦を認め、鑑別診断を除外できる
<input type="checkbox"/> Probable 1 : ①②③④を認め、鑑別診断を除外できる
<input type="checkbox"/> Probable 2 : ①の項目の一部、②③④⑤を認め、鑑別診断を除外できる
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など \*250文字以内かつ7行以内

--

## ■ 治療その他

薬物治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> アセタゾラミド	<input type="checkbox"/> カリウム喪失性利尿薬	<input type="checkbox"/> 他の薬剤	*他の薬剤を選択の場合、以下に記入

■ 重症度分類に関する事項

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)

麻痺発作重症度（最低6か月の診療観察期間の後に判定する）

<input type="checkbox"/> 軽 症：歩行に介助を要する状態が1時間以上続く麻痺発作のあった日が、平均で月に1日未満
<input type="checkbox"/> 中等症：歩行に介助を要する状態が1時間以上続く麻痺発作のあった日が、平均で月に1日以上
<input type="checkbox"/> 重 症：歩行に介助を要する状態が1時間以上続く麻痺発作のあった日が、平均して月に4日以上

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり		
開始時期	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月		
離脱の見込み	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		
種類	<input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	<input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行 <input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 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	<input type="text"/>											
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	*ハイフンを除き、左詰めで記入										
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと											
記載年月日	西暦	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	年	<input type="text"/>	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	<input type="text"/>	日

- 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です。）
- 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か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26年11月12日健発1112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。