

ミトコンドリア病 臨床調査個人票

(2.更新)

ふりがな 氏名			性別	1.男 2.女	生年月日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日生 (満 歳)
住所	郵便番号		電話 ()		出生都道府県	発病時在住都道府県	
発病年月	1.昭和 2.平成	年 月 日(満 歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保険種別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.高
身体障害者 手帳	1.あり(等級 級) 2.なし		介護認定		1.要介護(要介護度) 2.要支援 3.なし		
生活状況	社会活動 (1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他 ()) 日常生活 (1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						初回認定年月
							1.昭和 年 月 2.平成
家族歴	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合(続柄)		受診状況 (最近 6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院 (/月) 4.往診あり 5.入院なし 6.その他 ()			

治療と経過 (具体的に記述)

治療 (治療継続・治療中止・経過観察のみ・その他)

(該当病型の□にレ印を記入してください)

A. 病型

慢性進行性外眼筋麻痺症候群 (CPEO) (Kearns-Sayre 症候群を含む) Leigh 脳症

MELAS ミトコンドリア異常を伴うミトコンドリア病 (MERRF) レバー病

生化学的異常が明らかとなったミトコンドリア病 (複合体 I、複合体 II 欠損症等)

原因不明な高乳酸血症 その他: _____

B. 主要症状

(有所見には□に、レ印と具体的な所見を記載してください)

① 筋症状 進行性の全身性筋力低下 外眼筋麻痺 その他: _____

② 中枢神経症状: 知的退行 記憶力低下 痙攣 精神症状 強度視力低下 一過性麻痺

半盲 皮質盲 ミトコンドリア システアミド

小脳失調 その他: _____

③ 心症状 心伝導障害 () 拡張型心筋症 肥大型心筋症

その他: _____

④ 腎症状 糸球体硬化 腎尿管障害 その他: _____

⑤ 血液症状 貧血 () その他: _____

⑥ 肝症状 肝機能障害 () 高アンモニア血症

⑦ 感音性難聴 (初発年齢 歳) _____

⑧ 内分泌異常: 糖尿病 低身長 その他: _____

⑨ その他の臓器症状: _____

D. 検査所見

(最近 1 年間に施行された場合に記入) (検査日: 年 月 日)

① 血清乳酸値: (基準値) 髄液乳酸値: (基準値)

MR スパクトロスコピーにおける乳酸高値 (基準値)

② 脳画像所見 又は、特徴的な検査所見 _____

(以下の診断の根拠となる所見)

③ 筋生検所見: _____

④ 酵素学的所見: (骨格筋、線維芽細胞、その他;) _____

⑤ ミトコンドリア DNA 検査 又は 核 DNA 検査 _____

E. 治療内容及び医療上の問題点

(治療内容と反応性、医療上の問題点について記載してください。)

医療機関所在地

医療機関名

医師の氏名 印 記載年月日:平成 年 月 日

リンパ脈管筋腫症 (LAM) (注1)

1. 主要項目

(1) 必須項目

LAMに一致する胸部CT所見(注2)があり、かつ他の嚢胞性肺疾患を除外できる。

(2) 診断の種類：診断根拠により以下に分類する。

- ① 診断確実例：必須項目＋病理診断確実例(注3)
- ② 診断ほぼ確実例
 - ②-1 組織診断例：必須項目＋病理診断ほぼ確実例(注3)
 - ②-2 細胞診断例：必須項目＋乳糜胸腹水中にLAM細胞クラスター(注4)を認めるもの
- ③ 臨床診断例(注5)
 - ③-1：必須項目＋LAMを示唆する他の臨床所見
 - ③-2：必須項目のみ

2. 鑑別診断

以下のような肺に嚢胞を形成する疾患を除外する。

- ・ブラ、ブレブ
- ・COPD(慢性閉塞性肺疾患)
- ・ランゲルハンス細胞組織球症(LCH)
- ・シェーグレン症候群に伴う肺病変
- ・アミロイドーシス(嚢胞性肺病変を呈する場合)
- ・空洞形成性転移性肺腫瘍
- ・Birt-Hogg-Dubé症候群
- ・リンパ球性間質性肺炎 lymphocytic interstitial pneumonia (LIP)
- ・Light-chain deposition disease

3. 特定疾患治療研究事業の対象範囲

上記①②③いずれであっても特定疾患治療研究事業の対象とする。

但し、③臨床診断例の申請にあたっては臨床調査個人票の主治医意見欄に病理診断できない理由、結節性硬化症の診断根拠、穿刺検査で確認した乳糜胸水や乳糜腹水の合併、などの必要と思われる意見を記載すること。胸部CT画像(高分解能CT)も提出すること。

(注1) LAMは全身性疾患であるため、肺病変と肺外病変がある。肺外病変のみのLAM症例が診断される可能性は否定できないが、このLAM認定基準では予後を規定する肺病変の存在を必須項目とする。

(注2) LAMに一致する胸部CT所見

境界明瞭な薄壁を有する嚢胞(数mm~1cm大が多い)が、両側性、上~下肺野に、びまん性あるいは散在性に、比較的均等に、正常肺野内に認められる。高分解能CT撮影(スライス厚1~2mm)が推奨される。

(注3) 病理学的診断基準

LAMの基本的病変は平滑筋様細胞(LAM細胞)の増生である。集簇して結節性に増殖する。病理組織学的にLAMと診断するには、このLAM細胞の存在を証明することが必要である。肺(嚢胞壁、胸膜、細気管支・血管周囲など)、体軸リンパ節(肺門・縦隔、後腹膜腔、骨盤腔など)に主に病変を形成し、リンパ管新生を伴う。

(1) LAM細胞の所見

① HE染色

LAM細胞の特徴は、①細胞は紡錘形~類上皮様形態を呈し、②核は類円形~紡錘形で、核小体は0~1個、核クロマチンは微細、③細胞質は好酸性もしくは泡沫状の所見を示す。

②免疫組織化学的所見

LAM細胞は、抗 α -smooth muscle actin(α -SMA)抗体、抗HMB45抗体(核周囲の細胞質に顆粒状に染色)に陽性を示し、核は抗estrogen receptor(ER)抗体、抗progesterone receptor(PR)抗体に陽性を示す。LAM細胞はこれらすべてに陽性となるわけではない。

(2) LAM細胞の病理学的診断基準

病理診断確実:

(1)-①(HE染色所見)+1)-②の α -SMA(+)+HMB45(+)

病理診断ほぼ確実:

(1)-①(HE染色所見)+1)-②の α -SMA(+)+HMB45(-)かつ、ERかPRのいずれか一つでも陽性の場合。

(注4) LAM細胞クラスターは、表面を一層のリンパ管内皮細胞で覆われたLAM細胞集塊である。 α -SMA、HMB45、ER、PR、D2-40(あるいはVEGFR-3)による免疫染色で確認する。

(注5) LAMを示唆する他の臨床所見とは、以下の項目をいう。

(1) 結節性硬化症の合併

結節性硬化症の臨床診断は、日本皮膚科学会による結節性硬化症の診断基準及び治療ガイドライン(日皮会誌:118(9),1667-1676,2008)に準じる。

但し、「B-3 臨床診断例」の場合では LAM の病理診断や細胞診断が得られていない状況であるため、LAM を除外した項目で結節性硬化症の臨床診断基準を満たすことが必要である。

- (2) 腎血管筋脂肪腫の合併（画像診断可）
- (3) 穿刺検査で確認した乳糜胸水や乳糜腹水の合併
- (4) 後腹膜リンパ節や骨盤腔リンパ節の腫大

(2) (4) の場合には腎血管筋脂肪腫の診断の根拠として、病理のコピーあるいは適切な画像（腹部や骨盤部の CT あるいは MRI）を胸部 CT 画像に加えて提出すること

リンパ脈管筋腫症 (LAM)

臨床調査個人票

(1. 新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生 年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日	日生 (満 歳)
氏 名	郵便番号		電話 ()	出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県			
住 所	1. 昭和 年 月 (満 歳) 2. 平成		初診年月日	1. 昭和 年 月 日 2. 平成	診 断 確 定 年 月 日	1. 昭和 年 月 日 2. 平成		
発 病 年 月	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 高	身 体 障 害 者 手 帳	1. あり (等級 ____ 級) 2. なし		介 護 認 定	1. 要介護 (要介護度 ____) 2. 要支援 3. なし		
保 険 種 別	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (____)) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)							
生 活 状 況	受 診 状 況 (最近6か月) 1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 (____/月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 ()							
受 診 状 況 (最近6か月)	発症と経過 (具体的に記述)							
発症と経過 (具体的に記述)								
症 状 お よ び 兆 候	(1) 初発症状または徴候 (みられたものすべてをチェックする) 1. 労作時の息切れ 2. 気胸 3. 胸部異常陰影 4. その他 _____ (2) 現在の症状および症候 1. 無症状 2. 労作時の息切れ (気胸や胸水による一時的増悪を除く) 3. 咳 4. 痰 5. 血痰 6. 喘鳴 7. 気胸 8. 腹痛 9. 血尿 10. 腎機能障害 11. 下肢のリンパ浮腫 12. その他の症状 _____							
喫 煙 歴	1. 一度も喫煙したことがない 2. 過去に喫煙したことがあるがやめた (____本/日 x ____年) 3. 現在喫煙している (____本/日 x ____年)							
家 族 歴	TSC 1. あり 2. なし LAM 1. あり 2. なし 気胸 1. あり 2. なし							
月 経 お よ び 妊 娠 ・ 出 産 歴	閉経 1. あり (ホルモン療法中も含む) 2. なし 妊娠 1. あり (____回) 2. なし 出産 1. あり (____回) 2. なし 周産期の気胸の合併 1. あり 2. なし							
検 査 所 見	胸 部 検 査 所 見	胸部 CT: 1. 異常あり (1. 多発性嚢胞 2. 縦隔リンパ節腫大 3. 胸水 4. その他 _____) 2. 異常なし 胸水 : 1. あり (1. 乳糜である 2. 乳糜でない 3. 穿刺検査していない) 2. なし						
	腹 部 検 査 所 見	腹部画像検査 (超音波、CTまたはMRI検査): 1. 施行 2. 未施行 腎血管筋脂肪腫: 1. あり (1. 右 2. 左 3. 両側) 2. なし 腎臓以外の血管筋脂肪腫: 1. あり (1. 肺 2. 肝臓 3. 脾臓 4. その他 ____) 2. なし 腹部リンパ節腫大 (lymphangiomyoma): 1. あり (1. 後腹膜腔 2. 骨盤腔) 2. なし 腹水: 1. あり (1. 乳糜である 2. 乳糜でない 3. 穿刺検査していない) 2. なし						
	病 理 組 織 診 断	1. あり 2. なし 生検部位 (複数可): 1. 肺 2. リンパ節 3. その他 () 病理組織学的所見: (i) α-smooth muscle actin (α-SMA) 免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (ii) HMB45 免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (iii) エストロゲンレセプター免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (iv) プロゲステロンレセプター免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行						

	細胞診診断 (LAM cell cluster の証明)	1. あり (1. 胸水 2. 腹水) 免疫細胞染色所見 (i) α -smooth muscle actin (α -SMA) 免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (ii) HMB45 免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (iii) エストロゲンレセプター免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (iv) プロゲステロンレセプター免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (v) D2-40 免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (vi) VEGFR-3免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行	2. なし	
検査経過		初診時 (年 月)	最新の結果 (年 月)	
	身長	cm	cm	
	体重	kg	kg	
	PS (ECOG)	0. 1. 2. 3. 4. 5.	0. 1. 2. 3. 4. 5.	
	労作時の息切れ	MRCグレード _____	MRCグレード _____	
	動脈血ガス	(年 月)	(年 月)	
	吸入気	<input type="checkbox"/> 室内気 <input type="checkbox"/> O ₂ ___L/min	<input type="checkbox"/> 室内気 <input type="checkbox"/> O ₂ ___L/min	
	pH			
	PaCO ₂	Torr	Torr	
	PaO ₂	Torr	Torr	
	呼吸機能検査	(年 月)	(年 月)	
	VC	ml	ml	
	FVC	ml	ml	
	DLco (ml/min/mmHg)	ml/min/mmHg	ml/min/mmHg	
	DLco' (ml/min/mmHg)	ml/min/mmHg	ml/min/mmHg	
	DLco/VA (ml/min/mmHg/l)	ml/min/mmHg/l	ml/min/mmHg/l	
	肺高血圧 (ある場合は 根拠を記入)	(年 月) 1. あり 2. なし 根拠; 1. 心エコー 2. 心カテーテル	(年 月) 1. あり 2. なし 根拠; 1. 心エコー 2. 心カテーテル	
	6分間歩行試験	(年 月) <input type="checkbox"/> 室内気 <input type="checkbox"/> O ₂ ___L/min m lowest SpO ₂ %	(年 月) <input type="checkbox"/> 室内気 <input type="checkbox"/> O ₂ ___L/min m lowest SpO ₂ %	
	鑑別診断	以下の疾患が鑑別できること		
		① ブラ, プレブ	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない
② COPD (慢性閉塞性肺疾患)		1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
③ ランゲルハンス細胞組織球症 (LCH)		1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
④ シェーグレン症候群に伴う肺病変		1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
⑤ アミロイドーシス (嚢胞性肺病変を呈する場合)		1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
⑥ 空洞形成性転移性肺腫瘍		1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
⑦ Birt-Hogg-Dube症候群		1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
⑧ リンパ球性間質性肺炎 (LIP)		1. 鑑別できる	2. 鑑別できない	
⑨ Light-chain deposition disease	1. 鑑別できる	2. 鑑別できない		

総合診断	病型	1. 孤発性LAM (sporadic LAM) 2. 結節性硬化症に合併したLAM (TSC-LAM)
	診断の種類	1. 診断確実例 2. 診断ほぼ確実例 (1. 組織診断例 2. 細胞診断例) 3. 臨床診断例
	主治医意見欄	(臨床診断例において記載すること。病理診断できない理由、結節性硬化症の診断根拠、穿刺検査で確認した乳糜胸水や乳糜腹水の合併、などの必要と思われる意見を記載すること。)
治療内容	①ホルモン治療	《既治療》 1. あり (1. GnRH アゴニスト 2. プロゲステロン 3. 外科的卵巣摘出術 4. その他 _____) 2. なし 《現在の治療》 1. あり (1. GnRH アゴニスト 2. プロゲステロン 3. 外科的卵巣摘出術 4. その他 _____) 治療効果 1. あり 2. なし 3. 不明 2. なし
	②その他 LAM に対する治療	《既治療》 1. あり (薬品名 _____) 2. なし 《現在の治療》 1. あり (薬品名 _____) 2. なし
	③現在の気管支拡張療法	1. あり 2. なし 1. キサンチン製剤 2. β 刺激薬 (1. 長時間作用型吸入 2. 短時間作用型吸入 3. 貼付 β 刺激薬 4. 経口 β 刺激薬) 3. 抗コリン薬 (1. 長時間作用型吸入 2. 短時間作用型吸入)
	④これまでの気胸に対する治療	気胸の発症 1. あり (回数 右 _____ 回、左 _____ 回) 2. なし 胸膜癒着術 右; 1. あり 2. なし 左; 1. あり 2. なし
	⑤その他の外科手術	胸管結紮術 (乳糜胸) 1. あり 2. なし 腎切除術 1. あり (1. 部分切除 2. 全摘) 2. なし その他 _____
	⑥在宅医療	1. あり (1. 在宅酸素療法 2. 在宅人工呼吸療法 (1. NPPV 2. TPPV)) 2. なし
	⑦脳死肺移植登録 (待機中)	1. あり (登録日: 西暦 _____ 年 _____ 月) 2. なし
	⑧肺移植術	1. あり 2. なし 肺移植日: 西暦 _____ 年 _____ 月 _____ 日 肺移植の種類 1. 脳死肺移植 (1. 右片肺移植 2. 左片肺移植 3. 両肺移植 4. 心肺同時移植) 2. 生体肺移植 (施行年月 平成 _____ 年 _____ 月)
医療上の問題点		
		【WISH入力不要】
医療機関名	電話番号 ()	記載年月日: 平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日
医療機関所在地		
医師の氏名		
印		

リンパ脈管筋腫症 (LAM)

臨床調査個人票

(2. 更新)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生 年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日 生	(満 歳)
氏 名								
住 所	郵便番号		電話 ()		出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県		
発 病 年 月	1. 昭和 2. 平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保 険 種 別	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 高	
身体障害者 手 帳	1. あり (等級____級) 2. なし		介 護 認 定	1. 要介護 (要介護度____) 2. 要支援 3. なし				
生 活 状 況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (____))						初回認定年月	
	日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)						1. 昭和 2. 平成	
受 診 状 況 (最近 1 年)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 (____/月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 (____)							
治療と経過 (前回申請からの変化を中心に具体的に記述)								
【WISH入力不要】								
症 状 お よ び 兆 候	(1) 初発症状(みられたものすべてをチェックする)							
	1. 労作時の息切れ 2. 疲れやすい感じ 3. 胸痛 4. 失神 5. 咳嗽 6. 血痰 7. 嘔声							
現 在 の 喫 煙 状 況	(2) 現在の症状および症候							
	1. 無症状 2. 労作時の息切れ (気胸や胸水による一時的増悪を除く) 3. 咳 4. 痰 5. 血痰 6. 喘鳴 7. 気胸 8. 腹痛 9. 血尿 10. 腎機能障害 11. 下肢のリンパ浮腫 12. その他の症状____							
現 在 の 喫 煙 状 況	1. 喫煙あり 2. 喫煙なし							
月 経 お よ び 妊 娠 ・ 出 産 歴 (1年以 内のもの)	閉経 1. あり (ホルモン療法中も含む) 2. なし							
	妊娠 1. あり 2. なし 出産 1. あり 2. なし 周産期の気胸の合併 1. あり 2. なし							
検 査 所 見	胸 部 検 査 所 見 (1年以内のもの)	胸部 CT: 1. 異常あり (1. 多発性嚢胞 2. 縦隔リンパ節腫大 3. 胸水 4. その他____) 2. 異常なし 3. 未施行 胸水: 1. あり (1. 乳糜である 2. 乳糜でない 3. 穿刺検査していない) 2. なし 3. 不明						
	腹 部 検 査 所 見 (1年以内のもの)	腹部画像検査 (超音波、CTまたはMRI検査): 1. 施行 2. 未施行 腎血管筋脂肪腫: 1. あり (1. 右 2. 左 3. 両側) 2. なし 腎臓以外の血管筋脂肪腫: 1. あり (1. 肺 2. 肝臓 3. 脾臓 4. その他____) 2. なし 腹部リンパ節腫大 (lymphangiomyoma): 1. あり (1. 後腹膜腔 2. 骨盤腔) 2. なし 腹水: 1. あり (1. 乳糜である 2. 乳糜でない 3. 穿刺検査していない) 2. なし 3. 不明						
	病 理 組 織 診 断 (1年以内のもの)	1. あり 2. なし 生検部位 (複数可): 1. 肺 2. リンパ節 3. その他 (____) 病理組織学的所見: (i) α -smooth muscle actin (α -SMA) 免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (ii) HMB45免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (iii) エストロゲンレセプター免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行 (iv) プロゲステロンレセプター免疫染色: 1. 陽性 2. 陰性 3. 未施行						