

## 114 非ジストロフィー性ミオトニー症候群

## ■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <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"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <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

診断

<input type="checkbox"/> 先天性ミオトニー（トムゼン病（優性遺伝））	<input type="checkbox"/> 先天性ミオトニー（ベッカー病（劣性遺伝））
<input type="checkbox"/> 先天性パラミオトニー	
<input type="checkbox"/> ナトリウムチャンネルミオトニー（カリウム惹起性ミオトニー）	

A. 主要所見

	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当
① ミオトニーを認める	<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
② 発症は10歳以下	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
③ 病初期には筋力低下・筋萎縮を認めない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
④ 常染色体性優性あるいは劣性遺伝の家族歴がある	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
⑤ 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	<input type="checkbox"/> 骨格筋型塩化物イオンチャンネル	
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☑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"/> 筋強直性ジストロフィー	<input type="checkbox"/> シュワルツ・ヤンペル症候群		
<input type="checkbox"/> アイザックス症候群(neuromyotonia)	<input type="checkbox"/> 糖原病2型 (Pompe 病)		

### <診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : 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
<input type="checkbox"/> Probable : ①②③を認めた上で除外診断を行い診断
<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

--

## ■ 臨床所見

臨床的ミオトニーは 繰り返し運動により	<input type="checkbox"/> 改善（ウオームアップ現象）	<input type="checkbox"/> 悪化（パラミオトニー）	
	<input type="checkbox"/> 変化なし	<input type="checkbox"/> 不明	
麻痺発作	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明

## ■ 検査所見 \*小数点も1文字として記入する

short exercise test	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
	<input type="checkbox"/> 異常あり	<input type="checkbox"/> 異常なし

反復刺激検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施
	<input type="checkbox"/> 異常あり	<input type="checkbox"/> 異常なし

■ 治療その他

ミオトニー症状に対する治療	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 未実施	<input type="checkbox"/> 3. 不明
	<input type="checkbox"/> メキシレチン	<input type="checkbox"/> カルバマゼピン	<input type="checkbox"/> フェニトイン
	<input type="checkbox"/> 他の薬剤 *他の薬剤を選択の場合、以下に記入		
麻痺症状に対する治療	<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"/> ループ利尿剤	<input type="checkbox"/> 他の薬剤
	<input type="checkbox"/> *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)

■ 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"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<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
診断年月日	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。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・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。