

臨床調査個人票

☐ 新規 ☐ 更新

021 ミトコンドリア病

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓（かな）				名（かな）			
姓（漢字）				名（漢字）			
郵便番号							
住所							
生年月日	西暦		年		月		日
*以降、数字は右詰めで記入							
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（かな）				名（かな）		
	姓（漢字）				名（漢字）		
家族歴	☐ 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 *11 を選択の場合、以下に記入						
	続柄						
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

診断

☐ 1. 慢性進行性外眼筋麻痺症候群（OPEO）（カーンズ・セイヤー（Kearns-Sayre）症候群を含む） ☐ 2. リー（Leigh）脳症 ☐ 3. ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作（MELAS）症候群 ☐ 4. ミトコンドリア異常を伴うミオクロヌステんかん（MERRF） ☐ 5. レーバー病 ☐ 6. 生化学的異常が明らかになったミトコンドリア病（複合体 I、複合体 II 欠損症等） ☐ 7. 原因不明な高乳酸血症 ☐ 8. その他 *8 を選択の場合、以下に記入

A. 症状

① 以下の症状を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
☐ a. 進行性の筋力低下 ☐ b. 横紋筋融解症 ☐ c. 外眼筋麻痺		
②-1 以下の中枢神経症状のうち、1 つ以上を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
☐ a. 知的退行 ☐ b. 記憶力障害 ☐ c. 痙攣 ☐ d. 精神症状 ☐ e. 一過性麻痺 ☐ f. 半盲 ☐ g. 皮質盲 ☐ h. ミオクロームス ☐ i. ジストニア ☐ j. 小脳失調		
②-2 手足のしびれなどの末梢神経障害を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
③ 以下の症状を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
☐ a. 心伝導障害 ☐ b. 心筋症 ☐ c. 肺高血圧症などの呼吸器症状 ☐ d. 糸球体硬化 ☐ e. 腎尿細管異常 ☐ f. 強度の貧血 ☐ g. 中等度以上の肝機能低下 ☐ h. 凝固能低下		
④ 以下の症状を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
☐ a. 低身長、甲状腺機能低下症などの内分泌異常 ☐ b. 糖尿病		
⑤ 以下の症状を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
☐ a. 強度視力低下、網膜色素変性などの眼症状 ☐ b. 感音性難聴などの耳症状		

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

① 血清または髄液乳酸値が高い、またはMR スペクトロスコピーで病変部の乳酸ピークを認める		☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
血清乳酸値	mg/dL		
	基準値	mg/dL ~ mg/dL	
髄液乳酸値	mg/dL		
	基準値	mg/dL ~ mg/dL	
② 脳 CT/MRI で両側対称性の脳病変を認める		☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
☐ 大脳基底核 ☐ 脳幹			
所見			

③ 眼底検査所見：以下のいずれかを認める		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
急性期	☐ 1. 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹 ☐ 2. 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行 ☐ 3. 網膜神経線維腫大 ☐ 4. 視神経乳頭近傍の出血		
慢性期（視力低下の発症から通常 6 か月以降）	☐ 両眼の視神経萎縮所見		
④ 骨格筋生検や培養細胞または症状のある臓器でミトコンドリアの病理異常を認める		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
所見			
⑤ ミトコンドリア関連酵素の活性低下またはコエンザイム Q10 などの中間代謝物の欠乏を認める。またはミトコンドリア DNA の発現異常を認める		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
検査材料	☐ 骨格筋 ☐ 線維芽細胞 ☐ その他		
所見			
血液生化学所見			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	実施日	西暦 年 月	
赤血球	×10 ⁴ /μL	ヘモグロビン	g/dL
白血球	/μL	血小板	×10 ⁴ /μL
血糖値	空腹時	mg/dL	
	随時	mg/dL	
	OGT T（2 時間値）	mg/dL	
AST	IU/L	ALT	IU/L
血中アンモニア値	μg/dL	基準値	μg/dL
クレアチニンクリアランス	mL/min		

血清 ビルビン酸値	mg/dL										
	基準値	mg/dL					～	mg/dL			
髄液 ビルビン酸値	mg/dL										
	基準値	mg/dL					～	mg/dL			
蛋白尿（試験紙法で 1+（30mg/dL）以上）		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当									
血尿（尿沈査で赤血球 5/HPF 以上）		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当									
汎アミノ酸尿（正常基準値以上）		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当									
血中尿素窒素の上昇（20mg/dL 以上）		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当									
クレアチニン値の上昇（2mg/dL 以上）		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当									

C. 遺伝学的検査

ミトコンドリア DNA の質的、量的異常または ミトコンドリア関連分子の核遺伝子変異を認める		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
実施した場合、各項目を記載する			
実施施設			
☐ 1. 組織 *1 を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. 血液			
骨格筋			
☐ 1. 点変異	変異部位		
	病因性	☐ 確定 ☐ 疑い	
	変異率	. %	
☐ 2. 単一欠失	欠失部位または 欠失の大きさ		
	変異率	. %	
☐ 3. 多重欠失	サザン法での 確認	☐ あり ☐ なし	long PCR 法 での確認 ☐ あり ☐ なし

☐ 4. 枯渇 (欠乏)	核 DNA 量との 相対比	. %
	方法	☐ PCR 法 ☐ サザン法 ☐ その他
ミトコンドリア関連分子を コードする核 DNA 検査		

<診断のカテゴリー>

☐ Definite : A①～⑤のうち1項目あり、かつB①～⑤とCのうち、2項目を満たすもの (全体で計3項目必要)
☐ Probable : A①～⑤のうち1項目あり、かつB①～⑤とCのうち、1項目を満たすもの (計2項目必要)
☐ 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

--

■ 重症度分類に関する事項

セクション1：日常生活動作 (ADL)	セクション1の平均	点
A. 会話	☐ 1. 正常 (0点) ☐ 2. 軽度障害 会話は理解できる (1点) ☐ 3. 中等度障害 聴きなおされることがある (2点) ☐ 4. 重度障害 しばしば聴きなおされる (3点) ☐ 5. 最重度障害 ほとんど内容が聞き取れない (4点)	
B. 嚥下	☐ 1. 正常 (0点) ☐ 2. まれにむせる (1点) ☐ 3. 時にむせる (2点) ☐ 4. 刻み食あるいはペースト食 (3点) ☐ 5. 経管栄養または胃瘻 (4点)	
C. 書字	☐ 1. 正常 (0点) ☐ 2. 軽度障害 わずかに小字あるいはゆっくり書字 (1点) ☐ 3. 中等度障害 小さいが判読可能 (2点) ☐ 4. 重度障害 すべてではないが大半が判読不能 (3点) ☐ 5. 最重度障害 ほとんど判読不能 (4点)	

D. 食事	☐ 1. 正常 (0 点) ☐ 2. やや緩慢で不器用だが介助不要 (1 点) ☐ 3. 自分で一口サイズにすることができるが、一部介助は必要 (2 点) ☐ 4. 一口サイズにすると、自分で食べることはできる (3 点) ☐ 5. 全介助 (4 点)		
E. 更衣	☐ 1. 正常 (0 点) ☐ 2. やや緩慢で不器用だが介助不要 (1 点) ☐ 3. 時にボタンや着衣に介助が必要 (2 点) ☐ 4. 多くの介助を要するが自分でできることもある (3 点) ☐ 5. 全介助 (4 点)		
F. 洗面・入浴	☐ 1. 正常 (0 点) ☐ 2. やや緩慢で不器用だが介助不要 (1 点) ☐ 3. 入浴介助が必要あるいは非常に緩慢で時間を要す (2 点) ☐ 4. 洗顔、歯磨き、風呂場に行くのに介助を要す (3 点) ☐ 5. 全介助 (4 点)		
G. 発作症状 (片頭痛、痙攣 など)	☐ 1. なし (0 点) ☐ 2. 1 回/月未満 (1 点) ☐ 3. 1 回/月～1 回/週 (2 点) ☐ 4. 1 回/週～1 回/日 (3 点) ☐ 5. 1 回/日以上、痙攣重積 (4 点)		
セクション 2 : 高次脳機能		セクション 2 の 平均	点
A. 記銘力、見当識	☐ 1. 正常 (0 点) ☐ 2. 軽度障害 (日常的に問題にならない程度だが、一部に健忘がある) (1 点) ☐ 3. 中等度障害 (見当識障害はあるが、簡単な対応はできる) (2 点) ☐ 4. 重度障害 (時間や場所の見当識障害があり、日常生活が著しく困難) (3 点) ☐ 5. 最重度障害 (人に対する見当識はあるが、日常生活上の対応能力は皆無) (4 点)		
B. 動機付けと意欲	☐ 1. 正常 (0 点) ☐ 2. 何となく気力がない (1 点) ☐ 3. 気力がなく、限定した興味 (2 点) ☐ 4. 気力がなく、日常生活が制限される (3 点) ☐ 5. どんな作業でも遂行することができない (4 点)		
セクション 3 : 運動		セクション 3 の平均	点
A. 近位筋の筋力 (modified Medical Research Council scale)	☐ 1. 正常 (0 点) ☐ 2. 軽度筋力低下 (MRC4) (1 点) ☐ 3. 中等度筋力低下、抗重力運動可能 (MRC3) (2 点) ☐ 4. 重度筋力低下、抗重力運動不能 (MRC2) (3 点) ☐ 5. 最重度筋力低下 (MRC0～1) (4 点)		

B. 上肢の協調運動 (修正 International Cooperative Ataxia Scale)	☐ 1. 正常 (0 点) ☐ 2. 軽度協調障害 (1 点) ☐ 3. 中等度協調障害、書字に影響はあるものの日常生活動作に問題なし (2 点) ☐ 4. 重度協調障害、書字不能 (3 点) ☐ 5. 最重度協調障害、食事摂取不能 (4 点)
C. 歩行	☐ 1. 全く問題なし (0 点) ☐ 2. 軽度障害、1～2km 歩行で疲労 (1 点) ☐ 3. 中等度障害、健常人について歩くのが困難 (2 点) ☐ 4. 重度障害、100～400m で休息が必要 (3 点) ☐ 5. 最重度障害、10m 以上歩けない (4 点)
D. 中等度の運動・活動 (階段昇降、トイレに行くなど)	☐ 1. 制限なし (0 点) ☐ 2. わずかに制限あり (1 点) ☐ 3. 中等度に制限あり (2 点) ☐ 4. 高度に制限あり (3 点) ☐ 5. 不可能 (4 点)
セクション 4 : 視覚	☐ 1. 正常 (0 点) ☐ 2. 普通の大きさの活字が読めない (1 点) ☐ 3. 標準拡大の活字が読めない (眼鏡が必要) (2 点) ☐ 4. TV をみることができない (3 点) ☐ 5. ADL に著しく影響し、視力がほとんどない (4 点)
セクション 5 : 聴覚	☐ 1. 25dBHL 以下 (正常) (0 点) ☐ 2. 25～40dBHL (軽度難聴) (1 点) ☐ 3. 40～70dBHL (中等度難聴) (2 点) ☐ 4. 70～90dBHL (高度難聴) (3 点) ☐ 5. 90dBHL 以上 (重度難聴) (4 点) ※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳 (良聴耳) の値で判断
セクション 6 : 心合併症	☐ 1. 正常心電図、心エコー (0 点) ☐ 2. 不整脈、軽度左室機能低下 (EF>60%)、無症候性心肥大所見 (1 点) ☐ 3. 心エコーで心筋症所見があつて EF<60%、またはペースメーカー装着 (2 点) ☐ 4. 中等度心筋症 (EF<40～60%) (3 点) ☐ 5. 重度心筋症 (4 点)

■ 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. 気管切開孔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	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 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												
	*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					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			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。