

52 ミトコンドリア病 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 日生	(満 歳)
氏名								
住所	郵便番号			出生都道府県		発病時在住都道府県		
	電話 ( )							
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)							
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.入通院なし 6.その他( )					

該当するところに記入してください。

A. 病型	(該当病型の にレ印を記入してください) 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双対たんぱく(MERRF) レバ病 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、複合体欠損症等) 原因不明な高乳酸血症 その他: _____	
B. 発症と経過	_____ _____ _____ 【WISH 入力不要】	
C. 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) 筋症状 進行性の全身性筋力低下 外眼筋麻痺 その他: _____ 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 ミトコンドリア双対たんぱく ジストニア 小脳失調 その他: _____ 心症状 心伝導障害( ) 拡張型心筋症 肥大型心筋症 その他: _____ 腎症状 糸球体硬化 腎尿管障害 その他: _____ 血液症状 貧血( ) その他: _____ 肝症状 肝機能障害( ) 高アンモニア血症 感音性難聴(初発年齢____ 歳) 内分泌異常: 糖尿病 低身長 その他: _____ その他の臓器症状: _____	
D. 検査所見	(診断の根拠となった検査所見をお示しください。) (検査日: 年 月 日) 血清乳酸値 _____ (基準値 _____) 血清ピルビン酸値 _____ (基準値 _____) 髄液乳酸値 _____ (基準値 _____) 髄液ピルビン酸値 _____ (基準値 _____) MR スPECT における乳酸高値 _____ (基準値 _____) 脳CT(MRI)所見: _____ 筋生検所見: _____ 酵素学的所見: (骨格筋、線維芽細胞、その他: _____) ミトコンドリア DNA 検査: _____ (血液、筋、その他: _____) (ATPase: _____ %, 又は 耗ATPase) 核 DNA 検査: _____	

	その他の特徴的な検査所見（心電図、心エコー所見、血清CK値、糖負荷試験、聴力テスト等） ..... ..... .....【WISH入力不要】
E. 治療内容	（治療内容について記載してください。） ..... ..... ..... ..... .....【WISH入力不要】
医師の意見欄	..... ..... .....【WISH入力不要】

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

（軽快者の症状が悪化した場合のみ記載） 症状が悪化したことを医師が確認した年月日	記載年月日：平成 年 月 日
特定疾患登録者証交付年月日	記載年月日：平成 年 月 日

留意事項 画像検査については、放射線科による読影レポートを添付すること  
 病理検査については、病理科による病理診断レポートを添付すること

52 ミトコンドリア病 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)
住所	郵便番号	電話 ( )		出都府県	生都府県	発病時在都府県	
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 平成 年 月
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.入院通院なし 6.その他( )				

治療と経過(具体的に記述)

【WISH入力不要】

治療(治療継続・治療中止・経過観察のみ・その他 )

A. 病型 (該当病型の にレ印を記入してください)  
 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、複合体 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)  
 筋症状 進行性の全身性筋力低下 外眼筋麻痺 その他: \_\_\_\_\_  
 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 ミトコンドリアジストニア  
 小脳失調 その他: \_\_\_\_\_  
 心症状 心伝導障害( ) 拡張型心筋症 肥大型心筋症  
 その他: \_\_\_\_\_  
 腎症状 糸球体硬化 腎尿細管障害 その他: \_\_\_\_\_  
 血液症状 貧血( ) その他: \_\_\_\_\_  
 肝症状 肝機能障害( ) 高アンモニア血症  
 感音性難聴( 初発年齢 歳 )  
 内分泌異常: 糖尿病 低身長 その他: \_\_\_\_\_  
 その他の臓器症状: \_\_\_\_\_

C. 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)  
 血清乳酸値 (基準値 ) 血清ピルビン酸値 (基準値 )  
 髄液乳酸値 (基準値 ) 髄液ピルビン酸値 (基準値 )  
 MR スペクトロscopyにおける乳酸高値 (基準値 )  
 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)  
 筋生検所見: \_\_\_\_\_  
 酵素学的所見:(骨格筋、線維芽細胞、その他; ) \_\_\_\_\_  
 ミトコンドリアDNA検査: (血液、筋、その他: ) (ヘテロプラスミ: %、又は ホモプラスミ)

D. 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。)  
 【WISH入力不要】

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

留意事項 画像検査については、放射線科による読影レポートを添付すること  
 病理検査については、病理科による病理診断レポートを添付すること