

119 アイザックス症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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		
発症時期	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	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aのうち全てを満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの
- ☐ Probable : Aのうち1に加えてその他2項目以上を満たしCの鑑別すべき疾患を除外したもの
- ☐ Possible : Aのうち1を満たし、Bのうち1項目以上
- ☐ いずれにも該当しない

A. 主要所見

1. ニューロミオトニア（末梢神経由来のミオトニア現象で、臨床的には把握ミオトニアはあるが、叩打ミオトニアを認めないもの）、睡眠時も持続する四肢・躯幹の持続性筋けいれんまたは筋硬直	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. Myokymic discharges、neuromyotonic discharges など筋電図で末梢神経の過剰興奮を示す所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
3. 抗 VGKC 複合体抗体が陽性（72pmol/L 以上）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. ステロイド療法やその他の免疫療法、血漿交換などで症状の軽減が認められる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 支持所見

1. 発汗過多	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. 四肢の痛み・異常感覚	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
3. 胸腺腫の存在	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
4. 皮膚色調の変化	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
5. その他の自己抗体の存在 (抗アセチルコリン受容体抗体、抗核抗体、抗甲状腺抗体)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ スティッフ・パーソン症候群 ☐ 筋原性のミオトニア症候群 ☐ 糖原病 V 型 (McArdle 病)	

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	☐ 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10 点) ☐ 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5 点) ☐ 3. 全介助 (0 点)
車椅子からベッドへの移動	☐ 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15 点) ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) ☐ 4. 全介助または不可能 (0 点)
整容	☐ 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
トイレ動作	☐ 1. 自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) (10 点) ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5 点) ☐ 3. 全介助または不可能 (0 点)
入浴	☐ 1. 自立 (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
歩行	☐ 1. 45m 以上の歩行、補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わず (15 点) ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10 点) ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能 (5 点) ☐ 4. 上記以外 (0 点)
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10 点) ☐ 2. 介助または監視を要する (5 点) ☐ 3. 不能 (0 点)
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10 点) ☐ 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える (5 点) ☐ 3. 上記以外 (0 点)

排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
合計点数	/100 点

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

--

■ その他の事項

臨床所見

自律神経症状	☐ 発汗過多 ☐ 頻脈 ☐ 不安定血圧 ☐ 排尿障害 ☐ なし
中枢神経症状	☐ 食指不全 ☐ 失見当識 ☐ 近時記憶低下 ☐ 不穏・混迷 ☐ 重篤な不眠 ☐ 幻視 ☐ 難治性てんかん ☐ 易怒性 ☐ Faciobrachial Dystonic Seizure (一側顔面および肢におこる同期性不随意運動)
その他の全身徴候	☐ 体重減少 ☐ 低ナトリウム血症 ☐ 難治性疼痛
傍腫瘍性症候群として 悪性腫瘍の有無	☐ 胸腺腫（浸潤性胸腺腫を含む） ☐ 肺癌 ☐ その他の悪性腫瘍 ☐ なし

検査所見

神経電気生理検査所見	神経伝導検査でのM波 あるいはF波後の after discharges	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
針筋電図所見	☐ myokymic discharges (反復発火 doublet, multiplet) ☐ fasciculation potential	
	neuromyotonic discharges の有無 および部位 (筋)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	部位	
筋超音波検査における ミオキミアの有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
抗 VGKC 複合体抗体	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	☐ 抗 LGI-1 抗体 ☐ 抗 Caspr-2 抗体 ☐ その他の抗体 *その他の抗体を選択の場合、以下に記入	

中枢神経症状	頭部 MRI 所見	☐ 1. あり *1 を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	髄液所見	☐ 1. あり *1 を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

治療その他

治療歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	☐ ステロイド療法 ☐ アザチオプリン ☐ シクロスポリン ☐ サイクロホスファマイド ☐ リツキシマブ ☐ 免疫グロブリン大量療法 ☐ 血液浄化療法（免疫吸着） ☐ 血液浄化療法（単純血漿交換） ☐ 血液浄化療法（二重膜濾過） ☐ 胸腺摘出術などの手術 ☐ 放射線治療 ☐ 対症療法（抗てんかん薬などの使用） ☐ その他の治療 *その他の治療を選択の場合、以下に記入

■ 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	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
医師の氏名												
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ます。）
- ・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。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		