

309-3 進行性ミオクローヌスてんかん  
(良性成人型家族性ミオクローヌスてんかん)

## ■ 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"/>	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"/>							
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

A. 症状

1. 症状	
(1) 成人以降から中年期に発症、時に臨床的表現促進現象で10歳以降に発症する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 浸透率の高い常染色体優性遺伝を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(3) 認知機能低下や小脳失調は認めない	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 発作症状	
(1) 振戦様ミオクローヌス（皮質振戦）： 本態性振戦に類似したミオクローヌスを両上肢中心に認める。緩徐進行性で特に60歳前後の老年期に悪化する。ミオクローニー発作も認める。	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
(2) 稀発全般強直間代発作：通常年1回未満の頻度。光過敏性を有することもある	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明

**B. 検査所見** \*小数点も1文字として記入する

1. 脳波：全般性突発波、多棘波、光過敏性を特徴とする。 基礎律動の軽度徐波化	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 皮質反射性ミオクローヌスの所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 体性感覚誘発電位（SEP）の早期皮質成分の巨大化（巨大SEP） <input type="checkbox"/> C反射 <input type="checkbox"/> ジャークロックアベレージング（JLA）法で先行棘波を認める	
3. 形態画像、機能画像共に明らかな異常を認めないが、 中高年以降に軽度の脳萎縮を示す	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 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。	<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"/> レノックス・ガストー症候群 <input type="checkbox"/> その他の進行性ミオクローヌスてんかんを呈する疾患 <small>*その他の進行性ミオクローヌスてんかんを呈する疾患の場合、以下より選択</small>	
<input type="checkbox"/> 脊髄小脳変性症 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア病 <input type="checkbox"/> ライソゾーム病 <input type="checkbox"/> その他	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite：Aの1、Aの2、Bの全ての項目を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの <input type="checkbox"/> Probable：Aの1の計3項目+Aの2のうち1項目以上+Bの2を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外したもの <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

--

■ 治療その他

薬物療法	
抗てんかん薬	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
	薬剤名
	<input type="checkbox"/> バルプロ酸 <input type="checkbox"/> クロナゼパム <input type="checkbox"/> フェノバルビタール <input type="checkbox"/> ゾニサミド <input type="checkbox"/> ピラセタム <input type="checkbox"/> フェニトイン <input type="checkbox"/> カルバマゼピン <input type="checkbox"/> レベチラセタム <input type="checkbox"/> その他の薬剤 <small>*その他の薬剤を選択の場合、以下に記入</small>
その他の薬物療法	
	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	薬物名
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明
治療	
治療法	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施
	治療名
	治療効果 <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明

■ 重症度分類に関する事項

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

<input type="checkbox"/> ハ、ニの発作が月に1回以上ある（1級程度） <input type="checkbox"/> イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある（2級程度） <input type="checkbox"/> イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である（3級程度）
<p>てんかん発作のタイプ</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作</li> <li>ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作</li> <li>ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作</li> <li>ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作</li> </ul>

「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価

<input type="checkbox"/> 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
<input type="checkbox"/> 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
<input type="checkbox"/> 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
<input type="checkbox"/> 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
<input type="checkbox"/> 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

上記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす	
<input type="checkbox"/> 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす	
<input type="checkbox"/> 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす	

■ 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"/>		
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"/>	*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。