

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)

■ 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1の計3項目+Aの2のうち1項目以上+Bの2項目+Cのいずれかを満たすもの
- ☐ Probable : Aの1の計3項目+Aの2のうち1項目以上+Bの2項目を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外したもの
- ☐ いずれにも該当しない

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	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
(2) 浸透率の高い常染色体顕性遺伝(優性遺伝)を呈する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
(3) 認知機能低下や小脳失調は認めない	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 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。ミオクロニー発作も認める。	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 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	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 検査所見

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	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 皮質反射性ミオクローヌスの所見を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 体性感覚誘発電位(SEP)の早期皮質成分の巨大化(巨大SEP) ☐ C反射 ☐ 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	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ SAMD12	☐ TNRC6A	☐ RAPGEF2	

D. 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
☐ レノックス・ガストー症候群 ☐ その他の進行性ミオクローヌステんかんを呈する疾患 *その他の進行性ミオクローヌステんかんを呈する疾患の場合、以下より選択	
☐ 脊髄小脳変性症 ☐ ミトコンドリア病 ☐ ライソゾーム病 ☐ その他	

■ 重症度分類に関する事項

下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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 「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	
☐ 「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	
☐ 「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	

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある (1級程度)
☐ 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)
☐ 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)
てんかん発作のタイプ イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価

☐ 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
☐ 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
☐ 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
☐ 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
☐ 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



■ 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

治療その他

てんかん発作に有効であった治療法 ＊発作の頻度もしくは重症度が 50％程度以上減少した場合を有効とする	☐ ACTH	☐ CBZ	☐ CLB	☐ CZP	☐ DZP
	☐ ESM	☐ FFA	☐ GBP	☐ KBr	☐ LCM
	☐ LEV	☐ LTG	☐ NZP	☐ PB/PRM	☐ PER
	☐ PHT	☐ PIR	☐ RFN	☐ ST	☐ Steroid
	☐ STP	☐ TPM	☐ VGB	☐ VitB6	☐ VPA
	☐ ZNS	☐ ケトン食	☐ てんかん外科	☐ VNS	
	☐ その他の治療法 ＊その他の治療法を選択の場合、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	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												
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。

■ 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		