

147 早期ミオクロニー脳症

■ 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

A. 症状

1. 不規則で部分的なミオクローヌス（erratic myoclonus）が睡眠時・覚醒時ともに見られる	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. 微細な発作、自動症、無呼吸、顔面紅潮などを伴う多彩な部分発作がみられる	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
3. 最重度の精神運動発達遅滞を残す	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 血液・生化学・尿検査：特異的所見はない（血液・尿のアミノ酸、尿有機酸、血液および髄液の乳酸・ピルビン酸の検査を行う）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明または未実施
2. 画像検査：初期には異常なく、進行すると脳萎縮を示す。脳形成異常がみられることもある	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明または未実施
3. 生理学的検査：脳波では正常な背景活動や睡眠活動はなく、覚醒・睡眠時ともにサプレッション・バーストパターンを示す	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明または未実施

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施
変異のあった遺伝子		

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
☐ 新生児期の種々の脳症	☐ 大田原症候群		

<診断のカテゴリー>

生後1か月未満（まれに3か月以内）の児に症状（A-1、-2） がみられ、検査所見（B-3）を確認して診断確定	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
---	--------------------------------	---------------------------------

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

--

■ 臨床所見

原因・背景疾患	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
	ありの場合その詳細		
	☐ 周産期障害	☐ 皮質発達異常	☐ 腫瘍
	☐ 脳血管障害	☐ 神経皮膚症候群	☐ 代謝障害
	☐ 脳炎・脳症		
	☐ その他の背景 *その他の背景を選択の場合、以下に記入		
頭部 CT/MRI 所見	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
	ありの場合その詳細		
	☐ 局在性所見	☐ 全般性所見	

■ 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

- ☐ 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

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

☐ 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

■ 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。