

309-3 進行性ミオクロノステんかん
(良性成人型家族性ミオクロノステんかん)

■ 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. 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 *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	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 皮質反射性ミオクロ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. 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ヌステんかんを呈する疾患 *その他の進行性ミオクロ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	

<診断のカテゴリー>

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

☐ 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 ☐ 部分介助	☐ 軽度介助 ☐ 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 ☐ 部分介助	☐ 軽度介助 ☐ 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

- ・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。
- ・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。