

## 021 ミトコンドリア病

## ■ 行政記載欄

受給者番号	<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"/>							
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

診断

<input type="checkbox"/> 1. 慢性進行性外眼筋麻痺症候群 (OPEO) (カーンズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む) <input type="checkbox"/> 2. リー (Leigh) 脳症 <input type="checkbox"/> 3. ミトコンドリア脳筋症・乳酸アシドーシス・脳卒中様発作 (MELAS) 症候群 <input type="checkbox"/> 4. ミトコンドリア異常を伴うミオクロノステんかん (MERRF) <input type="checkbox"/> 5. レーバー病 <input type="checkbox"/> 6. 生化学的異常が明らかになったミトコンドリア病 (複合体 I、複合体 II 欠損症等) <input type="checkbox"/> 7. 原因不明な高乳酸血症 <input type="checkbox"/> 8. その他 *8 を選択の場合、以下に記入

**A. 症状**

① 以下の症状を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> a. 進行性の筋力低下 <input type="checkbox"/> b. 横紋筋融解症 <input type="checkbox"/> c. 外眼筋麻痺		
②-1 以下の中枢神経症状のうち、1つ以上を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> a. 知的退行 <input type="checkbox"/> b. 記憶力障害 <input type="checkbox"/> c. 痙攣 <input type="checkbox"/> d. 精神症状 <input type="checkbox"/> e. 一過性麻痺 <input type="checkbox"/> f. 半盲 <input type="checkbox"/> g. 皮質盲 <input type="checkbox"/> h. ミオクローヌス <input type="checkbox"/> i. ジストニア <input type="checkbox"/> j. 小脳失調		
②-2 手足のしびれなどの末梢神経障害を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
③ 以下の症状を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> a. 心伝導障害 <input type="checkbox"/> b. 心筋症 <input type="checkbox"/> c. 肺高血圧症などの呼吸器症状 <input type="checkbox"/> d. 糸球体硬化 <input type="checkbox"/> e. 腎尿細管異常 <input type="checkbox"/> f. 強度の貧血 <input type="checkbox"/> g. 中等度以上の肝機能低下 <input type="checkbox"/> h. 凝固能低下		
④ 以下の症状を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> a. 低身長、甲状腺機能低下症などの内分泌異常 <input type="checkbox"/> b. 糖尿病		
⑤ 以下の症状を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> a. 強度視力低下、網膜色素変性などの眼症状 <input type="checkbox"/> b. 感音性難聴などの耳症状		

**B. 検査所見 \*小数点も1文字として記入する**

① 血清または髄液乳酸値が高い、またはMRスペクトロスコピーで病変部の乳酸ピークを認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
血清乳酸値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL 基準値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL ~ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	
髄液乳酸値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL 基準値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL ~ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL	
② 脳CT/MRIで両側対称性の脳病変を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
<input type="checkbox"/> 大脳基底核 <input type="checkbox"/> 脳幹		
所見		

③ 眼底検査所見：以下のいずれかを認める		<input type="checkbox"/> 1. 該当		<input type="checkbox"/> 2. 非該当	
急性期		<input type="checkbox"/> 1. 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹		<input type="checkbox"/> 3. 網膜神経線維腫大	
		<input type="checkbox"/> 2. 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行		<input type="checkbox"/> 4. 視神経乳頭近傍の出血	
慢性期（視力低下の発症から通常6か月以降）		<input type="checkbox"/> 両眼の視神経萎縮所見			
④ 骨格筋生検や培養細胞または症状のある臓器でミトコンドリアの病理異常を認める		<input type="checkbox"/> 1. 該当		<input type="checkbox"/> 2. 非該当	
所見					
⑤ ミトコンドリア関連酵素の活性低下またはコエンザイムQ10などの中間代謝物の欠乏を認める。またはミトコンドリアDNAの発現異常を認める		<input type="checkbox"/> 1. 該当		<input type="checkbox"/> 2. 非該当	
検査材料		<input type="checkbox"/> 骨格筋		<input type="checkbox"/> 線維芽細胞	
		<input type="checkbox"/> その他			
所見					
血液生化学所見					
検査実施		<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施			
実施日		西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月			
赤血球		<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ×10 <sup>4</sup> /μL		ヘモグロビン <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> g/dL	
白血球		<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> /μL		血小板 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ×10 <sup>4</sup> /μL	
血糖値		空腹時 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL			
		随時 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL			
		OGTT (2時間値) <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL			
AST		<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L		ALT <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L	
血中アンモニア値		<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> μg/dL		基準値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> μg/dL	
クレアチニンクリアランス		<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mL/min			

血清 ピルビン酸値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL				
	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL ~ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL			
髄液 ピルビン酸値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL				
	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL ~ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mg/dL			
蛋白尿 (試験紙法で1+ (30mg/dL) 以上)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当				
血尿 (尿沈査で赤血球 5/HPF 以上)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当				
汎アミノ酸尿 (正常基準値以上)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当				
血中尿素窒素の上昇 (20mg/dL 以上)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当				
クレアチニン値の上昇 (2mg/dL 以上)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当				

### C. 遺伝学的検査

ミトコンドリア DNA の質的、量的異常または ミトコンドリア関連分子の核遺伝子変異を認める		<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当	
実施した場合、各項目を記載する			
実施施設			
<input type="checkbox"/> 1. 組織 *1 を選択の場合、以下に記入 <input type="checkbox"/> 2. 血液			
骨格筋			
1. 点変異	変異部位		
	病因性	<input type="checkbox"/> 確定 <input type="checkbox"/> 疑い	
	変異率	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %	
2. 単一欠失	欠失部位または 欠失の大きさ		
	変異率	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %	
3. 多重欠失	サザン法での 確認	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし	long PCR 法 での確認 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし

4. 枯渇 (欠乏)	核DNA量との 相対比	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %
	方法	<input type="checkbox"/> PCR法 <input type="checkbox"/> サザン法 <input type="checkbox"/> その他
ミトコンドリア関連分子を コードする核DNA検査		

<診断のカテゴリー>

Definite : A①～⑤のうち1項目あり、かつB①～⑤とCのうち、2項目を満たすもの  
(全体で計3項目必要)

Probable : A①～⑤のうち1項目あり、かつB①～⑤とCのうち、1項目を満たすもの (計2項目必要)

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

■ 重症度分類に関する事項

セクション1：日常生活動作 (ADL)	セクション1の平均	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 点
A. 会話	<input type="checkbox"/> 1. 正常 (0点) <input type="checkbox"/> 2. 軽度障害 会話は理解できる (1点) <input type="checkbox"/> 3. 中等度障害 聴きなおされることがある (2点) <input type="checkbox"/> 4. 重度障害 しばしば聴きなおされる (3点) <input type="checkbox"/> 5. 最重度障害 ほとんど内容が聞き取れない (4点)	
B. 嚥下	<input type="checkbox"/> 1. 正常 (0点) <input type="checkbox"/> 2. まれにむせる (1点) <input type="checkbox"/> 3. 時にむせる (2点) <input type="checkbox"/> 4. 刻み食あるいはペースト食 (3点) <input type="checkbox"/> 5. 経管栄養または胃瘻 (4点)	
C. 書字	<input type="checkbox"/> 1. 正常 (0点) <input type="checkbox"/> 2. 軽度障害 わずかに小字あるいはゆっくり書字(1点) <input type="checkbox"/> 3. 中等度障害 小さいが判読可能 (2点) <input type="checkbox"/> 4. 重度障害 すべてではないが大半が判読不能 (3点) <input type="checkbox"/> 5. 最重度障害 ほとんど判読不能 (4点)	



<p>B. 上肢の協調運動 (修正 International Cooperative Ataxia Scale)</p>	<p><input type="checkbox"/> 1. 正常 (0 点) <input type="checkbox"/> 2. 軽度協調障害 (1 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 3. 中等度協調障害、書字に影響はあるものの日常生活動作に問題なし (2 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 4. 重度協調障害、書字不能 (3 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 5. 最重度協調障害、食事摂取不能 (4 点)</p>
<p>C. 歩行</p>	<p><input type="checkbox"/> 1. 全く問題なし (0 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 2. 軽度障害、1~2km 歩行で疲労 (1 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 3. 中等度障害、健常人について歩くのが困難 (2 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 4. 重度障害、100~400m で休息が必要 (3 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 5. 最重度障害、10m 以上歩けない (4 点)</p>
<p>D. 中等度の運動・活動 (階段昇降、トイレに 行くなど)</p>	<p><input type="checkbox"/> 1. 制限なし (0 点) <input type="checkbox"/> 2. わずかに制限あり (1 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 3. 中等度に制限あり (2 点) <input type="checkbox"/> 4. 高度に制限あり (3 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 5. 不可能 (4 点)</p>
<p>セクション 4 : 視覚</p>	<p><input type="checkbox"/> 1. 正常 (0 点) <input type="checkbox"/> 2. 普通の大きさの活字が読めない (1 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 3. 標準拡大の活字が読めない (眼鏡が必要) (2 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 4. TV をみることができない (3 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 5. ADL に著しく影響し、視力がほとんどない (4 点)</p>
<p>セクション 5 : 聴覚</p>	<p><input type="checkbox"/> 1. 25dBHL 以下 (正常) (0 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 2. 25~40dBHL (軽度難聴) (1 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 3. 40~70dBHL (中等度難聴) (2 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 4. 70~90dBHL (高度難聴) (3 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 5. 90dBHL 以上 (重度難聴) (4 点)</p> <p>※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳 (良聴耳) の値で判断</p>
<p>セクション 6 : 心合併症</p>	<p><input type="checkbox"/> 1. 正常心電図、心エコー (0 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 2. 不整脈、軽度左室機能低下 (EF&gt;60%)、無症候性心肥大所見 (1 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 3. 心エコーで心筋症所見があつて EF&lt;60%、またはペースメーカー装着 (2 点)</p> <p><input type="checkbox"/> 4. 中等度心筋症 (EF&lt;40~60%) (3 点) <input type="checkbox"/> 5. 重度心筋症 (4 点)</p>

セクション7：腎機能	<input type="checkbox"/> 1. 正常 (0点) <input type="checkbox"/> 2. クレアチンクリアランス<50~90 mL/min (1点) <input type="checkbox"/> 3. クレアチンクリアランス 30~50 mL/min (2点) <input type="checkbox"/> 4. クレアチンクリアランス 10~30 mL/min (3点) <input type="checkbox"/> 5. クレアチンクリアランス<10 mL/min、または透析が必要 (4点)		
セクション8：血液機能	<input type="checkbox"/> 1. 正常 (0点) <input type="checkbox"/> 2. 軽度の貧血 (1点) <input type="checkbox"/> 3. 中等度の貧血 (2点) <input type="checkbox"/> 4. 高度な貧血、または汎血球減少症 (3点) <input type="checkbox"/> 5. 交換輸血、頻回の輸血が必要な貧血 (4点)		
セクション9：肝機能	<input type="checkbox"/> 1. 正常 (0点) <input type="checkbox"/> 2. AST、ALT の軽度上昇 (1点) <input type="checkbox"/> 3. AST、ALT の中等度上昇 (2点) <input type="checkbox"/> 4. AST、ALT の高度上昇、高アンモニア血症または黄疸 (3点)		
評価			
セクション1~3 評価	セクション1~3 評価の平均点	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 点	
	<input type="checkbox"/> 1. 軽症 <input type="checkbox"/> 2. 中等症 <input type="checkbox"/> 3. 重症		
※セクション1~3 評価の平均点は、セクション1、2、3の各々の平均点を加算したものを3で割った値			
セクション4~9 評価	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 軽症 <input type="checkbox"/> 3. 中等症 <input type="checkbox"/> 4. 重症		
セクション4	<input type="text"/> <input type="text"/> 点	セクション5	<input type="text"/> <input type="text"/> 点
セクション6	<input type="text"/> <input type="text"/> 点	セクション7	<input type="text"/> <input type="text"/> 点
セクション8	<input type="text"/> <input type="text"/> 点	セクション9	<input type="text"/> <input type="text"/> 点
総合評価	<input type="checkbox"/> 1. 軽症 <input type="checkbox"/> 2. 中等症 <input type="checkbox"/> 3. 重症		

■ 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	□	□	□	□	□	□	□	□	□	□	□	
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。
- 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。