

肥大型心筋症の認定基準

【基本病態】肥大型心筋症は、不均一な心肥大に基づく左室拡張能低下を基本病態とする疾患群である。また、拡張相肥大型心筋症は、心筋収縮不全と左室内腔の拡張が肥大型心筋症から移行した事が確認されたものをいう。

- 【分類】 a) 非閉塞性肥大型心筋症
b) 閉塞性肥大型心筋症
c) 心室中部閉塞性心筋症
d) 心尖部肥大型心筋症
e) 拡張相肥大型心筋症

【肥大型心筋症の診断基準】

肥大型心筋症診断における最も有用な検査は、(1)心臓超音波検査などの画像診断による所見である。(1)の検査結果に加えて、(2)高血圧性心疾患などの鑑別すべき疾患との鑑別診断を行うことは必須である。また、(3)心筋生検による所見、(4)家族性発生の確認、(5)遺伝子診断が確定診断に有用である。

おのおのの条件を以下に記載する。

- (1) 心臓超音波検査などの画像診断による下記の所見
- a) 非閉塞性肥大型心筋症
心室中隔の肥大所見、非対称性中隔肥厚（拡張期の心室中隔厚/後壁厚 ≥ 1.3 ）など心筋の限局性肥大。
 - b) 閉塞性肥大型心筋症
左室流出路狭窄所見、僧帽弁エコーの収縮期前方運動
 - c) 心室中部閉塞性心筋症
左室中部狭窄所見
 - d) 心尖部肥大型心筋症
心尖部肥大所見
 - e) 拡張相肥大型心筋症
心筋収縮不全と左室内腔の拡張を認め、肥大型心筋症からの移行が確認されたもの

(2) 鑑別診断

高血圧性心疾患、心臓弁膜疾患、先天性心奇形などの除外診断

鑑別すべき疾患として、
高血圧性心疾患、心臓弁膜疾患、先天性心疾患、虚血性心疾患、内分泌性心疾患、貧血、肺性心、

さらに、特定心筋疾患（二次性心筋疾患）：①アルコール性心疾患、産褥心、原発性心内膜線維弾性症、②心筋炎、③神経・筋疾患に伴う心筋疾患、④結合組織病に伴う心筋疾患、⑤栄養性心疾患（脚気心など）、⑥代謝性疾患に伴う心筋疾患（Fabry病、ヘモクロマトーシス、Pompe病、Herler症候群、Hunter症候群など）、⑦その他（アミロイドーシス、サルコイドーシスなど）

(3) 心筋生検による下記の所見

肥大心筋細胞の存在、心筋細胞の錯綜配列の存在

(4) 家族歴

家族性発生を認める

(5) 遺伝子診断

心筋 β ミオシン重鎖遺伝子、心筋トロポニン遺伝子、心筋ミオシン結合蛋白C遺伝子などの遺伝子異常

【診断のための参考事項】

- (1) 自覚症状：無症状のことも多いが、動悸、呼吸困難、胸部圧迫感、胸痛、易疲労感、浮腫など。めまい・失神が出現することもある。
- (2) 心電図：ST・T波異常、左室側高電位、異常Q波、脚ブロック、不整脈（上室性、心室性の頻脈性不整脈、徐脈性不整脈）など。QRS幅の延長やR波の減高等も伴うことがある。
- (3) 聴診：III音、IV音、収縮期雑音
- (4) 生化学所見：心筋逸脱酵素（CKやLDH等）や心筋利尿ペプチド（ANP, proBNP）が持続的に上昇することがある。
- (5) 心エコー図
心室中隔の肥大、非対称性中隔肥厚（拡張期の心室中隔厚/後壁厚 ≥ 1.3 ）など心筋の限局性肥大。左室拡張能障害（左室流入血流速波形での拡張障害パターン、僧帽弁輪部拡張早期運動速度の低下）。
閉塞性肥大型心筋症では、僧帽弁エコーの収縮期前方運動、左室流出路狭窄を認める。
その他、左室中部狭窄、右室流出路狭窄などを呈する場合がある。
拡張相肥大型心筋症では、左室径・腔の拡大、左室駆出分画の低下、びまん性左室壁運動の低下を認める。
ただし、心エコー図での評価が十分に得られない場合は、左室造影やMRI、CT、心筋シンチグラフィなどで代替しても可とする。
- (6) 心臓カテーテル検査：
<冠動脈造影>通常冠動脈病変を認めない。
<左室造影>心室中隔、左室壁の肥厚、心尖部肥大など。
<圧測定>左室拡張末期圧上昇、左室-大動脈間圧較差（閉塞性）、Brockenbrough現象。
- (7) 心筋生検：肥大心筋細胞、心筋細胞の錯綜配列など。
- (8) 家族歴：しばしば家族性（遺伝性）発生を示す。血液や手術材料による遺伝子診断が、有用である。
- (9) 拡張相肥大型心筋症では、拡張相肥大型心筋症の左室壁厚については、減少するもの、肥大を残すもの、非対称性中隔肥大を認めるものなど様々であるが、過去に肥大型心筋症の診断根拠（心エコー所見など）があることが必要である。

【申請のための留意事項】

- 1 新規申請時には、
12誘導心電図（図中にキャリブレーションまたはスケールが表示されていること）および心エコー図（実画像またはレポートのコピー）により診断に必要十分な所見が呈示されていること）の提出が必須である。
- 2 心エコー図で画像評価が十分に得られない場合は、左室造影やMRI、CT、心筋シンチグラフィなどでの代替も可とする。
- 3 新規申請に際しては、心筋炎や特定心筋疾患（二次性心筋疾患）との鑑別のために、心内膜下心筋生検を施行することが望ましい。また、冠動脈疾患の除外が必要な場合には冠動脈造影または冠動脈CTが必須である。
- 4 申請・更新時は、下記の大項目を一つ以上満たすこととする。

大項目① 心不全や不整脈治療（ICD 植込みなど）による入院歴を有する

大項目② 心不全の存在

心不全症状 NYHA II 度以上かつ [(推定 Mets 6 以下) or (peak V02<20)]

大項目③ 突然死もしくは心不全のハイリスク因子を一つ以上有する

- 1) 致死性不整脈の存在
- 2) 失神・心停止の既往
- 3) 肥大型心筋症による突然死もしくは心不全の家族歴を有する
- 4) 運動負荷*に伴う血圧低下(血圧上昇 25mmHg 未満；対象は40歳未満)
- 5) 著明な左室肥大（最大壁厚 \geq 30mm)
- 6) 左室流出路圧較差が 50mmHg を超える場合などの血行動態の高度の異常
- 7) 遺伝子診断で予後不良とされる変異を有する
- 8) 拡張相に移行した症例

*運動負荷を行う場合には危険を伴う症例もあるため注意を要する

本認定基準は、肥大型心筋症の診療に関するガイドライン（2007年改訂版 日本循環器学会）などをもとに作成している。診断技術の進歩とともに、認定基準が変更されることがある。

肥大型心筋症個人票 臨床個人調査票

(1. 新規)

ふりがな 氏名			性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年	<input type="checkbox"/> 明 <input type="checkbox"/> 大 <input type="checkbox"/> 昭 <input type="checkbox"/> 平	年 月 日		
住所	郵便番号	電話	出生 都道府県		発病時在住 都道府県				
発病年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成	年 月 日	初診年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成	年 月 日	保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高		
身体障害者 手帳	<input type="checkbox"/> あり (等級 級) <input type="checkbox"/> なし		介護認定	<input type="checkbox"/> 要介護 (要介護度) <input type="checkbox"/> 要支援 <input type="checkbox"/> なし					
現在の 生活状況	社会活動 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 就学 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> 在宅療養 <input type="checkbox"/> 入院 <input type="checkbox"/> 入所 <input type="checkbox"/> その他 () 日常生活 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 不自由だが独力で可能 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全面介助								
最近6カ月の 受診状況	<input type="checkbox"/> 主に入院 <input type="checkbox"/> 入院と通院半々 <input type="checkbox"/> 主に通院 (回/月) <input type="checkbox"/> 入通院なし <input type="checkbox"/> その他 ()								
発症と経過	(具体的に記入) <div style="text-align: right;">[WISH入力不要]</div>								
既往歴	<input type="checkbox"/> 心筋炎 <input type="checkbox"/> 狭心症・心筋梗塞 <input type="checkbox"/> 弁膜疾患 <input type="checkbox"/> 先天性疾患 <input type="checkbox"/> 糖尿病 <input type="checkbox"/> 高血圧 (未治療時血圧: ___ / ___ mmHg, 罹病期間: ___ 年間) <input type="checkbox"/> その他 () <input type="checkbox"/> なし								
家族歴	(心疾患、突然死を中心に) <input type="checkbox"/> あり () <input type="checkbox"/> なし								
現病歴	(1)発症時期 <input type="checkbox"/> 6ヵ月未満 <input type="checkbox"/> 1年未満 <input type="checkbox"/> 5年未満 <input type="checkbox"/> 10年未満 <input type="checkbox"/> 10年以上前 <input type="checkbox"/> 不明 (2)初発症状 <input type="checkbox"/> 呼吸困難 <input type="checkbox"/> 全身倦怠感 <input type="checkbox"/> 胸痛・胸部圧迫感 <input type="checkbox"/> 動悸 <input type="checkbox"/> 失神 <input type="checkbox"/> その他 () <input type="checkbox"/> なし (3)現在の主症状 <input type="checkbox"/> 呼吸困難 <input type="checkbox"/> 全身倦怠感 <input type="checkbox"/> 胸痛・胸部圧迫感 <input type="checkbox"/> 動悸 <input type="checkbox"/> 失神 <input type="checkbox"/> その他 () <input type="checkbox"/> なし								
検査所見	1. 身体所見 (実施日 年 月 日) 血圧 ___ / ___ mmHg, 脈拍 ___ /分, 不整脈 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし, 呼吸数 ___ /分 頸動脈怒張 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 肝腫大 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 浮腫 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし III音 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし IV音 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 心雑音 <input type="checkbox"/> あり (<input type="checkbox"/> 収縮期 <input type="checkbox"/> 拡張期) <input type="checkbox"/> なし 肺ラ音 <input type="checkbox"/> あり (<input type="checkbox"/> 乾性 <input type="checkbox"/> 湿性) <input type="checkbox"/> なし NYHA心機能分類 <input type="checkbox"/> I <input type="checkbox"/> IIa <input type="checkbox"/> IIb <input type="checkbox"/> III <input type="checkbox"/> IV 2. 胸部X線 (実施日 年 月 日) 心胸比 ___ % うっ血像 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 胸水 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし その他 () 3. 心電図 (実施日 年 月 日) 洞調律 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 心拍数 ___ /分 心房細動 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 心房粗動 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 心室期外収縮 <input type="checkbox"/> あり (Lown 度) <input type="checkbox"/> なし 心室頻拍 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 伝導異常 <input type="checkbox"/> SSS <input type="checkbox"/> I度房室ブロック <input type="checkbox"/> II度房室ブロック <input type="checkbox"/> III度房室ブロック <input type="checkbox"/> 右脚ブロック <input type="checkbox"/> 左脚ブロック <input type="checkbox"/> 心室内伝導障害 PQ時間 ___ msec QRS時間 ___ msec QT時間 ___ msec 異常Q波 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし SV ₁ (___ mV) +RV ₅ (___ mV) = ___ mV ST低下 <input type="checkbox"/> あり (最大誘導 ___ mV) <input type="checkbox"/> なし 巨大陰性T波 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし その他の所見 () 4. 心エコー図 (実施日 年 月 日) 検査時の調律 () 心拍数 ___ /分 左室内径 LVDd ___ mm LVDs ___ mm 左室駆出分画 ___ % 左室壁厚 IVS ___ mm PWT ___ mm 最大壁厚 ___ mm (部位 ___) 左房径 ___ mm 右室径 ___ mm 下大静脈径 ___ mm 局所壁運動低下 <input type="checkbox"/> あり (部位: ___) <input type="checkbox"/> なし 狭窄部位 <input type="checkbox"/> あり (部位: <input type="checkbox"/> 左室流出路 <input type="checkbox"/> 左室中部 <input type="checkbox"/> 右室流出路) <input type="checkbox"/> なし 心臓液貯留 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 僧帽弁逆流 ___ 度 三尖弁逆流速度から求めた右室右房間圧較差 ___ mmHg 僧帽弁流入波形 E ___ cm/s A ___ cm/s DcT ___ ms 組織ドプラ法: E' ___ cm/s その他異常所見 <input type="checkbox"/> あり () <input type="checkbox"/> なし 5. 心臓カテーテル検査 (実施日 年 月 日)								

左室造影所見 壁運動低下 あり () なし 左室駆出分画 _____ %
 冠動脈造影所見 正常 異常 ()
 左室圧 _____ / _____ (拡張末期圧) mmHg 大動脈圧 _____ / _____ (平均) mmHg
 右室圧 _____ / _____ (拡張末期圧) mmHg 肺動脈圧 _____ / _____ (平均) mmHg
 肺動脈楔入圧 _____ mmHg 心拍出量 CO: CI _____ L/min: _____ L/min/m² 右房圧 _____ mmHg
 心内膜下生検 正常
異常 (心筋肥大 錯綜配列 その他 ())

6. MRI/CT (実施日 _____ 年 月 日)
 壁運動低下 あり () なし 左室駆出分画 _____ %
 その他異常所見 ()

7. シンチグラム (実施日 _____ 年 月 日) 核種 ()
 壁運動低下 あり () なし 左室駆出分画 _____ %
 その他異常所見 ()

8. 運動耐容能検査 (実施日 _____ 年 月 日)
正常 異常 () peak VO₂ _____ ml/min/kg

9. 血液検査 (実施日 _____ 年 月 日)

WBC _____ /mm ³	RBC _____ ×10 ⁴ /mm ³	Hb _____ g/dl	Ht _____ %
TP _____ g/dl	Alb _____ g/dl	AST _____ IU/l	ALT _____ IU/l
ALP _____ IU/l	LDH _____ IU/l	CK _____ IU/l	BUN _____ mg/dl
Cr _____ mg/dl	UA _____ mg/dl	Na _____ mEq/l	K _____ mEq/l
Cl _____ mEq/l	BS _____ mg/dl	CRP _____ mg/dl	BNP _____ pg/ml

遺伝子診断 遺伝子診断の有無 なし あり (実施日 _____ 年 月 日) 異常遺伝子名 ()

鑑別診断

① 虚血性心疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない
② 弁膜症・先天性心疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない
③ 高血圧性心疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない
④ 炎症性心筋疾患 (心筋炎など)	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない
⑤ 代謝性心疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない
⑥ 全身性心筋疾患	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない
⑦ 神経・筋疾患 (筋ジストロフィーを含む)	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない
⑧ 過敏性・中毒性疾患、産褥熱	<input type="checkbox"/> できる	<input type="checkbox"/> できない

治療内容

1. ジギタリス (薬品名 _____) (用量 _____)	2. 利尿薬 (薬品名 _____) (用量 _____)
3. ACE阻害薬 (薬品名 _____) (用量 _____)	4. AII拮抗薬 (薬品名 _____) (用量 _____)
5. β遮断薬 (薬品名 _____) (用量 _____)	6. 血管拡張薬 (薬品名 _____) (用量 _____)
7. 抗不整脈薬 (薬品名 _____) (用量 _____)	8. カテコラミン (薬品名 _____) (用量 _____)
9. その他 (非薬物治療を含む) (_____)	

医療上の問題点

【WISH入力不要】

所属施設名 _____

所在地 _____ (TEL ())

主治医氏名 _____ 印

記載年月日: _____ 年 月 日

(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)
 症状が悪化したことを医師が確認した年月日 _____ 平成 _____ 年 月 日

特定疾患登録者証交付年月日 _____ 平成 _____ 年 月 日

留意事項: ①原則として6ヵ月以内の資料に基づき記入すること。
 ②心電図、心エコー図 (実画像またはレポートのコピー。ただし、心エコー図での評価が十分に得られない場合には、CT、MRI、心筋シンチグラフィ、左室造影などでの代替も可。)を添付すること。
 ③可能であれば、その他画像検査、心筋生検所見のコピーも添付すること。

肥大型心筋症個人票 臨床個人調査票

(2. 更新)

ふりがな 氏名			性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年	<input type="checkbox"/> 明 <input type="checkbox"/> 大 <input type="checkbox"/> 昭 <input type="checkbox"/> 平	年 月 日	
					月日	(満 歳)		
住所	郵便番号	電話	出生 都道府県		発症時在住 都道府県			
発病年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成	年 月 日	初診年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成	年 月 日	保険 種別	1. 政 2. 組 3. 共 4. 国 5. 介 6. 高	
身体障害者 手帳	<input type="checkbox"/> あり (等級 級) <input type="checkbox"/> なし		介護認定	<input type="checkbox"/> 要介護 (要介護度) <input type="checkbox"/> 要支援 <input type="checkbox"/> なし				
現在の 生活状況	社会活動 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 就学 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> 在宅療養 <input type="checkbox"/> 入院 <input type="checkbox"/> 入所 <input type="checkbox"/> その他 () 日常生活 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 不自由だが独力で可能 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全面介助							
最近6カ月の 受診状況	<input type="checkbox"/> 主に入院 <input type="checkbox"/> 入院と通院半々 <input type="checkbox"/> 主に通院 (回/月) <input type="checkbox"/> 入通院なし <input type="checkbox"/> その他 ()							
前回申請時 からの変化	<input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 徐々に悪化 <input type="checkbox"/> 急速に悪化 <input type="checkbox"/> その他 ()							
自覚症状 の変化	(1)呼吸困難 <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし (2)全身倦怠感 <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし (3)胸痛・胸壁圧痛 <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし (4)動悸 <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし (5)失神 <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし (6)その他 () <input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし							
検査所見	<p>1. 身体所見の変化 (年 月 日) <input type="checkbox"/>あり () <input type="checkbox"/>なし 血圧 ___ / ___ mmHg、脈拍 ___ / 分、不整脈 <input type="checkbox"/>あり <input type="checkbox"/>なし NYHA心機能分類 <input type="checkbox"/>I <input type="checkbox"/>IIa <input type="checkbox"/>IIb <input type="checkbox"/>III <input type="checkbox"/>IV</p> <p>2. 胸部レ線所見の変化 (年 月 日) 心胸比 ___ % <input type="checkbox"/>あり () <input type="checkbox"/>なし</p> <p>3. 心電図所見の変化 (年 月 日) <input type="checkbox"/>あり () <input type="checkbox"/>なし</p> <p>4. 心エコー図所見の変化 (実施日 年 月 日) 検査時の調律 ___ /分 心拍数 ___ /分 左室内径 LVDd ___ mm LVDs ___ mm 左室駆出分画 ___ % 左室壁厚 IVS ___ mm PWT ___ mm 最大壁厚 ___ mm (部位) 左房径 ___ mm 右室径 ___ mm 下大静脈径 ___ mm 狭窄部位 <input type="checkbox"/>あり (部位: <input type="checkbox"/>左室流出路 <input type="checkbox"/>左室中部 <input type="checkbox"/>右室流出路) <input type="checkbox"/>なし 僧帽弁逆流 ___ 度 三尖弁逆流速度から求めた右室右房間圧較差 ___ mmHg 僧帽弁流入波形 E ___ cm/s A ___ cm/s DcT ___ ms 組織ドプラ法: E' ___ cm/s その他変化 <input type="checkbox"/>あり () <input type="checkbox"/>なし</p> <p>5. 心臓カテーテル検査所見の変化 (実施日 年 月 日) <input type="checkbox"/>あり () <input type="checkbox"/>なし 左室駆出分画 ___ % 肺動脈圧 ___ / ___ (平均 ___) mmHg 右房圧 ___ mmHg 肺動脈楔入圧 ___ mmHg 心拍出量 CO: CI ___ L/min : ___ L/min/m²</p> <p>6. MRI/CT所見の変化 (実施日 年 月 日) <input type="checkbox"/>あり () <input type="checkbox"/>なし 左室駆出分画 ___ %</p> <p>7. シンチグラム所見の変化 (実施日 年 月 日) <input type="checkbox"/>あり () <input type="checkbox"/>なし 左室駆出分画 ___ %</p> <p>8. 運動耐容能検査の変化 <input type="checkbox"/>あり ()</p>							

	<input type="checkbox"/> なし	peak VO ₂ _____ ml/min /kg
	9. 血液検査 (実施日 _____ 年 _____ 月 _____ 日)	
	WBC _____ /mm ³ TP _____ g/dl ALP _____ IU/l Cr _____ mg/dl Cl _____ mEq/l	RBC _____ ×10 ⁴ /mm ³ Alb _____ g/dl LDH _____ IU/l UA _____ mg/dl BS _____ mg/dl
	Hb _____ g/dl AST _____ IU/l CK _____ IU/l Na _____ mEq/l CRP _____ mg/dl	Ht _____ % ALT _____ IU/l BUN _____ mg/dl K _____ mEq/l BNP _____ pg/ml
治療内容	1. ジギタリス (薬品名 _____) (用量 _____) 3. ACE阻害薬 (薬品名 _____) (用量 _____) 5. β遮断薬 (薬品名 _____) (用量 _____) 7. 抗不整脈薬 (薬品名 _____) (用量 _____) 9. その他 (非薬物治療を含む) (_____)	2. 利尿薬 (薬品名 _____) (用量 _____) 4. A II拮抗薬 (薬品名 _____) (用量 _____) 6. 血管拡張薬 (薬品名 _____) (用量 _____) 8. カテコラミン (薬品名 _____) (用量 _____)
医療上の問題点		
【WISH入力不要】		
所属施設名 _____ 所在地 _____ (TEL ()) 主治医氏名 _____ 印 記載年月日: _____ 年 _____ 月 _____ 日		

留意事項：①原則として6ヵ月以内の資料に基づき記入すること。

②心電図、心エコー図（実画像またはレポートのコピー。ただし、心エコー図での評価が十分に得られない場合には、CT、MRI、心筋シンチグラフィ、左室造影などでの代替も可。）を添付すること。

拘束型心筋症

【基本病態】

左室拡張障害を主体とする ①硬い左室、②左室拡大や肥大の欠如、③正常または正常に近い左室収縮能 ④原因不明 の4項目を特徴とする。左室収縮機能、壁厚が正常にもかかわらずうっ血性心不全がある患者では本症を疑う。小児例と成人例では予後が異なることを留意しなければならない。

【拘束型心筋症の診断基準】

拘束型心筋症の診断は、統合的に判断する必要があるが、①心拡大の欠如、②心肥大の欠如、③正常に近い心機能、④硬い左室、所見が必須であり、⑤ほかの類似疾患との鑑別診断 がされていることが必要である。

おのおのの条件を記載する。

- ①心拡大の欠如：心臓超音波検査、MR I などによる左室内腔拡大の欠如
- ②心肥大の欠如：心臓超音波検査、MR I などによる心室肥大の欠如
- ③正常に近い心機能：心臓超音波検査、左室造影、MR I などによる正常に近い左室駆出分画
- ④硬い左室：心臓超音波検査・右心カテーテル検査による左室拡張障害所見
- ⑤鑑別診断：肥大型心筋症・高血圧性心疾患・収縮性心膜炎などの除外診断

鑑別診断すべき疾病は下記である。

- | | | |
|-------------|------------|------------|
| ・収縮性心膜炎 | ・虚血性心疾患の一部 | ・高血圧性心疾患 |
| ・肥大型心筋症 | ・拡張型心筋症 | |
| ・二次性心筋症 | | |
| 心アミロイドーシス | 心サルコイドーシス | 心ヘモクロマトーシス |
| グリコーゲン蓄積症 | 放射線心筋障害 | 家族性神経筋疾患など |
| ・心内膜心筋線維症など | | |

さらに、認定には心不全症状があることが必要であるものとする。

【診断のための参考事項】

(1) 自覚症状

呼吸困難、浮腫、動悸、易疲労感、胸痛など。

(2) 他覚所見

頸静脈怒張、浮腫、肝腫大、腹水など。

(3) 聴診

Ⅲ音、収縮期雑音など。

(4) 心電図

心房細動、上室性期外収縮、低電位差、心房・心室肥大、非特異的ST-T異常、脚ブロックなど。

(5) 心エコー図

心拡大の欠如、正常に近い心機能、心肥大の欠如^{*1}。心房拡大、心腔内血栓など。

(6) 心臓カテーテル検査

冠動脈造影：有意な冠動脈狭窄を認めない。

左室造影：正常に近い左室駆出分画^{*2}。

右心カテーテル検査：左室拡張障害（右房圧上昇、左室拡張末期圧上昇、右室拡張末期圧上昇、肺動脈楔入圧上昇、収縮性心膜炎様血行動態除外など）。

(7) MRI

左室拡大・肥大の欠如、心膜肥厚・癒着の欠如。

(8) 運動耐容能

最大酸素摂取量および嫌気性代謝閾値の低下を認める。

(9) 心内膜下心筋生検

特異的な所見はないが、心筋間質の線維化、心筋細胞肥大、心筋線維錯綜配列、心内膜肥厚などを認める^{*3}。

(10) 家族歴

家族歴が認められることがある。

注釈

※1. 心エコー所見

項目	計測値
①心拡大の欠如	: 左室拡張末期径 $\leq 55\text{mm}$ 左室拡張末期径係数 $< 18\text{mm}$
②心肥大の欠如	: 心室中隔壁厚 $\leq 12\text{mm}$ 左室後壁厚 $\leq 12\text{mm}$
③ドプラ検査	TMF: 偽正常化もしくは拘束型パターン ※病初期は呈さないことあり。 経僧帽弁血流および経三尖弁血流の呼吸性変動の評価
④心腔内血栓	
⑤左房拡大	左房径 $> 50\text{mm}$ 、左房容積 $> 140\text{ml}$

※2. 心臓カテーテル検査:

項目	計測値
①正常に近い左室駆出分画	左室駆出分画 $\geq 50\%$

※3. 冠動脈造影(冠動脈 CT)・心内膜下生検は心筋炎や特定心筋疾患との鑑別のため施行されることが望ましい。

【申請のための留意事項】

- 1 新規申請時には、12誘導心電図(図中にキャリブレーションまたはスケールが表示されていること)および心エコー図(実画像またはレポートのコピー。診断に必要十分な所見が呈示されていること。)または心臓カテーテルの所見の提出が必須である。
- 2 心エコー図で画像評価が十分に得られない場合は、左室造影やMRI、CT、心筋シンチグラフィなどでの代替も可とする。
- 3 新規申請に際しては、心筋炎や特定心筋疾患(二次性心筋疾患)との鑑別のために、心内膜下心筋生検が施行されることが望ましい。また、冠動脈造影または冠動脈CTは、冠動脈疾患の除外が必要な場合には必須である。
- 4 申請・更新時は、NYHA II度以上、運動耐容能の peak VO_2 20 ml/min/kg 未満など、心不全の存在を必要とする。

拘束型心筋症 臨床個人調査票

(新規)

ふりがな 氏名			性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年 月日	<input type="checkbox"/> 明治 <input type="checkbox"/> 大正 <input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成	年 月 日
住所	〒 電話 ()		出生時 都道府県		発症時 都道府県		
発病年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成	年 月 日	初診年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成	年 月 日	保険 種別	1.政 2.組 3.共 4.国 5.介 6.高
身体障害者 手帳	<input type="checkbox"/> あり (等級 級) <input type="checkbox"/> なし		介護認定	<input type="checkbox"/> 要介護 (要介護度) <input type="checkbox"/> 要支援 <input type="checkbox"/> なし			
現在の 生活状況	社会活動 (<input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 就学 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> 在宅療養 <input type="checkbox"/> 入院 <input type="checkbox"/> 入所 <input type="checkbox"/> その他 ()) 日常生活 (<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 不自由だが独力で可能 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全面介助)						
最近6カ月の 受診状況	<input type="checkbox"/> 主に入院 <input type="checkbox"/> 入院と通院半々 <input type="checkbox"/> 主に通院 (回/月) <input type="checkbox"/> 入通院なし <input type="checkbox"/> その他 ()						
既往歴	<input type="checkbox"/> 1肥大型心筋症 <input type="checkbox"/> 2その他の心筋症 <input type="checkbox"/> 3心筋炎 <input type="checkbox"/> 4アミロイドーシス <input type="checkbox"/> 5サルコイドーシス <input type="checkbox"/> 6ヘモクロマトーシス <input type="checkbox"/> 7好酸球増多症候群 <input type="checkbox"/> 8原虫寄生虫感染症 <input type="checkbox"/> 9悪性新生物 <input type="checkbox"/> 10放射線治療後 <input type="checkbox"/> 11アレルギー性疾患 <input type="checkbox"/> 12自己免疫疾患 <input type="checkbox"/> 13糖尿病 <input type="checkbox"/> 14特定薬剤使用・暴飲歴 (*1) <input type="checkbox"/> 15その他 ()) <input type="checkbox"/> 16遺伝子異常 () <input type="checkbox"/> なし						
家族歴	(心疾患、突然死を中心に記載して下さい) <input type="checkbox"/> あり (患者との続柄 :) <input type="checkbox"/> なし						
病型	<input type="checkbox"/> 特発性 (病因不明) <input type="checkbox"/> 2次性 (既往歴における該当番号 =) <input type="checkbox"/> その他 ()						
鑑別診断	1. 虚血性心疾患 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 2. 弁膜疾患、先天性心疾患 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 3. 高血圧性心疾患 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 4. 代謝・内分泌性心疾患 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 5. 肺性心 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 6. 貧血 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 7. 神経・筋疾患 (筋ジストロフィーを含む) <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない 8. 中毒性疾患、産熱熱 <input type="checkbox"/> できる <input type="checkbox"/> できない						
発症経過	発症時期 <input type="checkbox"/> 6ヶ月未満 <input type="checkbox"/> 1年未満 <input type="checkbox"/> 5年未満 <input type="checkbox"/> 10年未満 <input type="checkbox"/> 10年以上前 <input type="checkbox"/> 発症時期不明						
現病歴	1. 初発症状 <input type="checkbox"/> 息切れ <input type="checkbox"/> 全身倦怠感 <input type="checkbox"/> 浮腫 <input type="checkbox"/> 動悸・失神 <input type="checkbox"/> 血拴症 <input type="checkbox"/> その他 () <input type="checkbox"/> なし 2. 現在の症状 <input type="checkbox"/> 息切れ <input type="checkbox"/> 全身倦怠感 <input type="checkbox"/> 浮腫 <input type="checkbox"/> 動悸・失神 <input type="checkbox"/> 血拴症 <input type="checkbox"/> その他 () <input type="checkbox"/> なし						
検査所見	1. 身体所見 (検査日: 年 月 日) 血圧 (/ mmHg) 脈拍 /分 呼吸回数 /分 SpO2 % 心雑音 <input type="checkbox"/> あり (<input type="checkbox"/> 収縮期 <input type="checkbox"/> 拡張期) <input type="checkbox"/> なし III音 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし IV音 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 頸静脈怒張 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 肺囉生ラ音 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 肝腫大 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 浮腫 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし NYHA心機能分類 <input type="checkbox"/> I <input type="checkbox"/> II <input type="checkbox"/> III <input type="checkbox"/> IV peakVO ₂ (ml/min/kg)						
	2. 胸部レントゲン所見 (検査日: 年 月 日) うっ血 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 胸水 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 心胸比 % <input type="checkbox"/> その他 ()						
	3. 心電図所見 (検査日: 年 月 日) 洞調律 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 低電位 心拍数 /分 心筋細胞 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 心室期外収縮 <input type="checkbox"/> あり (Low 度) <input type="checkbox"/> なし 心室頻拍 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 伝導異常 <input type="checkbox"/> I° <input type="checkbox"/> II° <input type="checkbox"/> III° <input type="checkbox"/> SSS <input type="checkbox"/> 右脚ブロック <input type="checkbox"/> 左脚ブロック <input type="checkbox"/> 心室内伝導障害 PQ時間 (msec) QRS時間 (msec) QT時間 (msec) 異常Q波 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし ST-T異常 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> その他 ()						
	4. 心エコー図所見 (検査日: 年 月 日) 検査時調律 () 心拍数 /分 左室内径 Dd mm Ds mm 左室短軸径 % 左室壁厚 IVS mm PW mm 左房径 mm 下大静脈径 mm 右室内径 RVD mm 心のう液 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 心臓肥厚 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 左室壁運動低下 <input type="checkbox"/> あり (部位:) <input type="checkbox"/> なし 拡張能 E cm/sec A cm/sec DcT msec E' cm/sec 僧帽弁逆流 <input type="checkbox"/> あり (度) <input type="checkbox"/> なし 三尖弁逆流 <input type="checkbox"/> あり (圧格差 mmHg) <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> その他 ()						

検査所見 (つづき)	5. 血液検査所見 RBC $\times 10^4/\text{mm}^3$, Hb g/dl, Ht %, WBC $/\text{mm}^3$, TP g/dl, Alb g/dl, GOT IU/l, GPT IU/l, LDH IU/l, CK IU/l, ALP IU/l, BUN mg/dl, Cr mg/dl, UA mg/dl, Na mEq/l, Na mEq/l, K mEq/l, Cl mEq/l, BS mg/dl, CRP mg/dl, BNP pg/ml (検査日: 年 月 日)
	6. CT 所見 心臓肥大 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし MRI 所見 心臓肥大 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし (検査日: 年 月 日)
	7. 心臓カテーテル検査所見 (検査日: 年 月 日) 肺動脈圧 / (mmHg) 右室圧 / (EDP) } 拡張末期圧 圧格差 大動脈圧 / (mmHg) 左室圧 / (EDP) } (mmHg) 肺動脈楔入圧 m = mmHg 心拍出量 CO/CI / 左室造影所見 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 () 左室駆出分画 % 冠動脈造影所見 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 ()
	8. シンチグラム <input type="checkbox"/> 施行 (検査日: 年 月 日) <input type="checkbox"/> 未施行 壁運動低下 <input type="checkbox"/> あり (左室駆出分画 %) <input type="checkbox"/> なし その他異常所見 ()
	9. 心内膜下生検 病理所見 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 (検査日: 年 月 日) []
	(薬剤名と一日投与量を記載して下さい。) <input type="checkbox"/> ジギタリス (薬剤名) <input type="checkbox"/> 血管拡張剤 (薬剤名) (用量) (用量) <input type="checkbox"/> ACE阻害剤 (薬剤名) <input type="checkbox"/> カテコラミン (薬剤名) (用量) (用量) <input type="checkbox"/> AII拮抗剤 (薬剤名) <input type="checkbox"/> その他薬剤 (薬剤名) (用量) (用量) <input type="checkbox"/> β遮断薬 (薬剤名) <input type="checkbox"/> 補助循環 () (用量) ()
	医療上のポイント
	医療機関所在地
	医療機関名 主治医の氏名 印 記載年月日: 平成 年 月 日

*1: アントラサイクリン系抗がん剤、セロトニン、エルゴタミン、ブスルファン、水銀化合物など。

留意事項: ①原則として6ヵ月以内の資料に基づき記入すること。

②心電図、心エコー図(実画像またはレポートのコピー。ただし、心エコー図での評価が十分に得られない場合には、CT、MRI、心筋シンチグラフィ、左室造影などでの代替も可。)を添付すること。

③可能であれば、その他画像検査、心筋生検所見のコピーも添付すること。

拘型心筋症 臨床個人調査票

(更新)

ふりがな				性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年 月日	<input type="checkbox"/> 明治 <input type="checkbox"/> 大正 <input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成 年 月 日
住所	〒 電話 ()			出生時 都道府県	発症時 都道府県		
発症年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成 年 月 日	初診年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成 年 月 日	保険 種別	1.政 2.組 3.共 4.国 5.介 6.高		
身体障害者 手帳	<input type="checkbox"/> あり (等級 級) <input type="checkbox"/> なし			介護認定	<input type="checkbox"/> 要介護 (要介護度) <input type="checkbox"/> 要支援 <input type="checkbox"/> なし		
初回認定 年月日	<input type="checkbox"/> 昭和 <input type="checkbox"/> 平成 年 月 日						
現在の 生活状況	社会活動 (<input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 就学 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> 在宅介護 <input type="checkbox"/> 入院 <input type="checkbox"/> 入所 <input type="checkbox"/> その他 ()) 日常生活 (<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 不自由だが自力で可能 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全面介助)						
最近6カ月の 受診状況	<input type="checkbox"/> 主に入院 <input type="checkbox"/> 入院と通院半々 <input type="checkbox"/> 主に通院 (回/月) <input type="checkbox"/> 入通院なし <input type="checkbox"/> その他 ()						
前回申請時 からの変化	<input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 徐々に悪化 <input type="checkbox"/> 急激に悪化 <input type="checkbox"/> その他()						
自覚症状 の変化	<input type="checkbox"/> 息切れ (<input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし) <input type="checkbox"/> 全身倦怠感 (<input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし) <input type="checkbox"/> 浮腫 (<input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし) <input type="checkbox"/> 動悸・失神 (<input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし) <input type="checkbox"/> 血拴癆症 (<input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし) <input type="checkbox"/> その他 () (<input type="checkbox"/> 増強 <input type="checkbox"/> 不変 <input type="checkbox"/> 軽快 <input type="checkbox"/> なし)						
検査所見	<p>1. 身体所見の変化 (検査日: 年 月)</p> <input type="checkbox"/> あり () <input type="checkbox"/> なし 血圧 (/ mmHg) 脈拍 /分 MHA心機能分類 <input type="checkbox"/> I <input type="checkbox"/> IIa <input type="checkbox"/> IIb <input type="checkbox"/> III <input type="checkbox"/> IV peakVO ₂ (ml/min/kg) <p>2. 胸部レントゲン所見の変化 (検査日: 年 月 日)</p> <input type="checkbox"/> あり () <input type="checkbox"/> なし 心胸比 % <p>3. 心電図所見の変化 (検査日: 年 月 日)</p> <input type="checkbox"/> あり () <input type="checkbox"/> なし <p>4. 心エコー図所見の変化 (検査日: 年 月 日)</p> <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 検査時調律 () 心拍数 /分 左室内径 Dd mm Ds mm 左室壁厚分画 % 左室壁厚 IVS mm PW mm 右室内径 RVD mm 拡張能 E cm/sec A cm/sec DcT msec E' cm/sec 心のう液 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 心臓肥大 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし その他変化 <input type="checkbox"/> あり () <input type="checkbox"/> なし <p>5. 血液検査所見 (検査日: 年 月 日)</p> RBC $\times 10^4/mm^3$, Hb g/dl, Ht %, WBC /mm ³ , TP g/dl, Alb g/dl, GOT IU/l, GPT IU/l, LDH IU/l, CK IU/l, ALP IU/l, BUN mg/dl, Cr mg/dl, UA mg/dl, Na mEq/l, Na mEq/l, K mEq/l, Cl mEq/l, BS mg/dl, CRP mg/dl, BNP pg/ml						
治療内容	(薬剤名と一日投与量を記載して下さい。) <input type="checkbox"/> ジギタリス (薬剤名) <input type="checkbox"/> 血管拡張剤 (薬剤名) (用量) (用量) <input type="checkbox"/> ACE阻害剤 (薬剤名) <input type="checkbox"/> カテコラミン (薬剤名) (用量) (用量) <input type="checkbox"/> AII拮抗剤 (薬剤名) <input type="checkbox"/> その他薬剤 (薬剤名) (用量) (用量) <input type="checkbox"/> β遮断薬 (薬剤名) <input type="checkbox"/> 補助療法 () (用量) ()						
医療上の問題点							
医療機関所在地							
医療機関名							
主治医の氏名	印 記載年月日: 平成 年 月 日						

留意事項: ①原則として6ヵ月以内の資料に基づき記入すること。

②心電図、心エコー図(実画像またはレポートのコピー。ただし、心エコー図での評価が十分に得られない場合には、CT、MRI、心筋シンチグラフィ、左室造影などでの代替も可。)を添付すること。

ミトコンドリア病

1. 主要項目

(1) 主症候

- ① 進行性の筋力低下、又は 外眼筋麻痺を認める。
- ② 知的退行、記憶力障害、痙攣、精神症状、失語・失認・失行、痙攣、強度視力低下、一過性麻痺、半盲、皮質盲、ミオクローヌス、ジストニア、小脳失調などの中枢神経症状のうち、1つ以上を認める。
- ③ 心伝導障害、心筋症などの心症状、又は糸球体硬化症、腎尿細管機能異常などの腎症状、又は強度の貧血などの血液症状、又は中等度以上の肝機能低下などの肝症状を認める。

(2) 検査・画像所見

- ① 安静臥床時の血清又は髄液の乳酸値が繰り返して高い、又は MR スペクトロスコピーで病変部に明らかな乳酸ピークを認める。
- ② 脳 CT/MRI にて、梗塞様病変、大脳・小脳萎縮像、大脳基底核、脳幹に両側対称性の病変等を認める。
- ③ 筋生検 又は 症状のある臓器でミトコンドリアの形態異常を認める。
なお、必要に応じて、以下の検査を行った場合
- ④ ミトコンドリア関連酵素の欠損又はコエンザイム Q10 などの中間代謝物の欠乏を認める。
- ⑤ 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核遺伝子変異を認める。

2. 参考事項

(1) 病理検査

特異度が高い。筋病理における、赤色ぼろ線維（ゴメリ・トリクローム変法染色における RRF: ragged-red fiber）、高 SDH 活性血管（コハク酸脱水素酵素における SSV: strongly SDH-reactive blood vessel）、シトクローム c 酸化酵素欠損線維、電子顕微鏡によるミトコンドリア形態異常、さらに骨格筋以外でも症状のある臓器・組織の病理学的検索で、明らかなミトコンドリア形態異常を認める。

(2) 酵素活性・生化学検査

特異度が高い。罹患組織や培養細胞を用いた酵素活性測定で、電子伝達系、ピルビン酸代謝関連 及び TCA サイクル関連酵素、脂質代謝系関連酵素などの活性低下（組織：正常の 20%以下、培養細胞：正常の 30%以下）やコエンザイム Q10 などの中間代謝物の欠乏を認める。

(3) DNA 検査

特異度が高い。病因的と報告されているミトコンドリア DNA の質的異常である欠失・重複、点変異（MITOMAP: <http://www.mitomap.org/>を参照）や量的異常である欠乏状態（正常の 20%以下）があること、もしくは、ミトコンドリア関連核遺伝子の変異を認める。

(4) 心症状の参考所見

心電図で、房室ブロック、脚ブロック、WPW 症候群、心房細動、ST-T 異常、心房・心室負荷、左室側高電位、異常 Q 波、左軸偏位を認める。

心エコー図で、拡張型心筋症様を呈する場合は左心室径拡大と駆出率低下を認める。肥大型心筋症様を呈する場合は左室肥大を認める。拘束型心筋症様を呈する場合は心房の拡大と心室拡張障害を認める。

心筋シンチグラムで、MIBI 早期像での取り込み低下と洗い出しの亢進、BMIPP の取り込み亢進を認める

(5) 腎症状の参考所見

蛋白尿 (試験紙法で 1+ (30 mg/dl) 以上)、血尿 (尿沈査で赤血球 5 /HPF 以上)、汎アミノ酸尿 (正常基準値以上) を認める。

血中尿素窒素の上昇 (20 mg/dl 以上)、クレアチニン値の上昇 (2 mg/dl 以上) を認める。腎生検で、糸球体硬化像や尿細管変性を認める。

(6) 血液症状の参考所見

強度の貧血 (Hb 6 g/dl 以下)、もしくは汎血球減少症 (Hb 10 g/dl、白血球 4000/ μ l 以下、血小板 10 万/ μ l 以下) を認める。

(7) 肝症状の参考所見

中等度以上の肝機能障害 (AST, ALT が 200 U/L 以上)、血中アンモニア値上昇 (正常基準値以上) を認める。

(8) 乳酸値

安静臥床時の血中乳酸値、もしくは髄液乳酸値が繰り返して、2 mmol/L (18 mg/dl) 以上である、又は MR スペクトロスコピーで病変部に明らかな乳酸ピークがある。

3. ミトコンドリア病の診断

確実例：(1) ①から③のうち1項目以上を満たし、かつ (2) ①から⑤のうち、2項目以上を満たすもの (計3項目必要)

疑い例：(1) ①から③のうち1項目以上を満たし、かつ (2) ②から⑤のうち、1項目以上を満たすもの (計2項目必要)

注意 画像検査については、放射線科による読影レポートを添付すること
病理検査については、病理科による病理診断レポートを添付すること

ミトコンドリア病 臨床調査個人票

(1. 新規)

ふりがな 氏名			性別	1. 男 2. 女	生年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日生 (満 歳)
住所	郵便番号		電話 ()		出生 都道府県	発病時在住 都道府県	
発病年月	1. 昭和 2. 平成	年 月 日 (満 歳)	初診年月 日	1. 昭和 2. 平成	年 月 日	保険種別	1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 高
身体障害者 手帳	1. あり (等級 ____ 級) 2. なし		介護認定		1. 要介護 (要介護度 ____) 2. 要支援 3. なし		
生活状況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (____)) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)						
家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄 ____)		受診状況 (最近 6か月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 (____ /月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 (____)			

該当するところに記入してください。

A. 病型	(該当病型の□にレ印を記入してください) <input type="checkbox"/> 慢性進行性外眼筋麻痺症候群 (CPEO) {Kearns-Sayre 症候群を含む} <input type="checkbox"/> Leigh 脳症 <input type="checkbox"/> MELAS <input type="checkbox"/> ミトコンドリア異常を伴うミトコンドリア病 (MERRF) <input type="checkbox"/> レバー病 <input type="checkbox"/> 生化学的異常が明らかと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"/> 原因不明な高乳酸血症 <input type="checkbox"/> その他: _____
B. 発症と経過	_____ _____ _____
C. 主要症状	(有所見には□に、レ印と具体的な所見を記載してください) ① 筋症状 <input type="checkbox"/> 進行性の全身性筋力低下 <input type="checkbox"/> 外眼筋麻痺 <input type="checkbox"/> その他: _____ ② 中枢神経症状: <input type="checkbox"/> 知的退行 <input type="checkbox"/> 記憶力低下 <input type="checkbox"/> 痙攣 <input type="checkbox"/> 精神症状 <input type="checkbox"/> 強度視力低下 <input type="checkbox"/> 一過性麻痺 <input type="checkbox"/> 半盲 <input type="checkbox"/> 皮質盲 <input type="checkbox"/> ミトコンドリア病 <input type="checkbox"/> ジストニア <input type="checkbox"/> 小脳失調 <input type="checkbox"/> その他: _____ ③ 心症状 <input type="checkbox"/> 心伝導障害 (_____) <input type="checkbox"/> 拡張型心筋症 <input type="checkbox"/> 肥大型心筋症 <input type="checkbox"/> その他: _____ ④ 腎症状 <input type="checkbox"/> 糸球体硬化 <input type="checkbox"/> 腎尿細管障害 <input type="checkbox"/> その他: _____ ⑤ 血液症状 <input type="checkbox"/> 貧血 (_____) <input type="checkbox"/> その他: _____ ⑥ 肝症状 <input type="checkbox"/> 肝機能障害 (_____) <input type="checkbox"/> 高アンモニア血症 ⑦ 感音性難聴 (初発年齢 ____ 歳 _____) ⑧ 内分泌異常: <input type="checkbox"/> 糖尿病 <input type="checkbox"/> 低身長 <input type="checkbox"/> その他: _____ ⑨ その他の臓器症状: _____
D. 検査所見	(診断の根拠となった検査所見をお示してください。) (検査日: ____ 年 ____ 月 ____ 日) ① 血清乳酸値 ____ (基準値 ____) 髄液乳酸値 ____ (基準値 ____) MR スペクトロスコピーにおける乳酸高値 ____ (基準値 ____) ② 脳CT (MRI) 所見: _____ ③ 筋生検所見: _____ ④ 酵素学的所見: (骨格筋、線維芽細胞、その他; _____) ⑤ ミトコンドリア DNA 検査: _____ (ヘテロプラスミー: ____ %、又は ホモプラスミー) 核DNA 検査: _____ ⑥ その他の特徴的な検査所見 (心電図、心エコー所見、血清CK値、糖負荷試験、聴力テスト等) _____ _____

E. 治療内容	(治療内容について記載してください。)
医師の意見欄	
医療機関所在地	
医療機関名	
医師の氏名	印
記載年月日：平成 年 月 日	
(軽快者の症状が悪化した場合のみ記載)	
症状が悪化したことを医師が確認した年月日	
記載年月日：平成 年 月 日	
特定疾患登録者証交付年月日	
記載年月日：平成 年 月 日	

ミトコンドリア病 臨床調査個人票

(2.更新)

ふりがな 氏名			性別	1.男 2.女	生年月日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日生 (満 歳)
住所	郵便番号		電話 ()		出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県	
発病年月	1.昭和 2.平成	年 月 日(満 歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保険種別	1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.高
身体障害者 手帳	1.あり(等級____級) 2.なし		介 護 認 定	1.要介護(要介護度____) 2.要支援 3.なし			
生活状況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他(____)) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						初回認定年月
							1.昭和 年 月 2.平成
家族歴	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合(続柄)		受診状況 (最近 6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院(____/月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他()			

治療と経過(具体的に記述)

治療(治療継続・治療中止・経過観察のみ・その他)

(該当病型の□にレ印を記入してください)

A. 病型

慢性進行性外眼筋麻痺症候群(CPEO) {Kearns-Sayre 症候群を含む} Leigh 脳症

MELAS ミトコンドリア異常を伴うミトコンドリア病(MERRF) レバー病

生化学的異常が明らかとなったミトコンドリア病(複合体I、複合体II欠損症等)

原因不明な高乳酸血症 その他: _____

B. 主要症状

(有所見には□に、レ印と具体的な所見を記載してください)

① 筋症状 進行性の全身性筋力低下 外眼筋麻痺 その他: _____

② 中枢神経症状: 知的退行 記憶力低下 痙攣 精神症状 強度視力低下 一過性麻痺

半盲 皮質盲 ミトコンドリア ジストニア

小脳失調 その他: _____

③ 心症状 心伝導障害() 拡張型心筋症 肥大型心筋症

その他: _____

④ 腎症状 糸球体硬化 腎尿管障害 その他: _____

⑤ 血液症状 貧血() その他: _____

⑥ 肝症状 肝機能障害() 高アンモニア血症

⑦ 感音性難聴(初発年齢 _____ 歳)

⑧ 内分泌異常: 糖尿病 低身長 その他: _____

⑨ その他の臓器症状: _____

D. 検査所見

(最近1年間に施行された場合に記入) (検査日: 年 月 日)

① 血清乳酸値 _____ (基準値 _____) 髄液乳酸値 _____ (基準値 _____)

MRスベ'外ロソビ-における乳酸高値 _____ (基準値 _____)

② 脳画像所見 又は、特徴的な検査所見 _____

(以下の診断の根拠となる所見)

③ 筋生検所見: _____

④ 酵素学的所見:(骨格筋、線維芽細胞、その他;) _____

⑤ ミトコンドリアDNA検査 又は 核DNA検査 _____

E. 治療内容及び医療上の問題点

(治療内容と反応性、医療上の問題点について記載してください。)

医療機関所在地

医療機関名

医師の氏名 _____ 印 記載年月日:平成 年 月 日