

## ミトコンドリア心筋症 登録シート

記載日:西暦( )年( )月( )日

## 患者情報

患者氏名	ふりがな 漢字	生年月日 (西暦)	年 月 日
性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	年齢	歳 ヶ月
自宅住所	〒( )-( )	電話番号	( ) -
かかりつけ 病院	病院 科	メールアドレス	@
かかりつけ 病院	病院 科	主治医名	先生
患者会への参加	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> ミトコンドリア病家族の会 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> 他( )	国籍・人種	国籍 <input type="checkbox"/> 日本 <input type="checkbox"/> 日本以外 国名( ) 人種 <input type="checkbox"/> Mongolian <input type="checkbox"/> Caucasian <input type="checkbox"/> Negroid <input type="checkbox"/> Mixed
他のデータ ベースへの登録	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> JASMIN <input type="checkbox"/> 他( )	血族婚	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり 誰が( )
家族歴 (同様の症状)	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり	周産期異常	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり ( <input type="checkbox"/> 羊水過多 <input type="checkbox"/> 羊水過少 <input type="checkbox"/> 仮死 )
家族歴ありの場合 続柄と診断名		出生	在胎( )週( )日 出生体重( )g <input type="checkbox"/> 正常分娩 <input type="checkbox"/> 帝王切開

上記内容(黒太枠)をJ-RAREにも登録することに 同意します 同意しません (どちらかにチェックをお願いします)

## 病歴

診断のきっかけについてお選びください。

ミトコンドリア病診断後の心臓病変の検索 ( MELAS MERRF KSS Leigh脳症 その他( ) )学校心臓検診 心筋症・突然死の家族内発症 心不全症状 その他( )

診断時の症状(複数可)

動悸 めまい 失神 胸痛 息切れ( 安静時 運動時 ) 哺乳不良 体重増加不良 易疲労(活気不良) 筋力低下 その他( )

初発症状出現年齢 歳 ヶ月 診断時年齢 歳 ヶ月

心機能分類・運動耐容能( 歳 ヶ月)	血液・尿検査 ( 歳 ヶ月)
NYHA分類 <input type="checkbox"/> I <input type="checkbox"/> II <input type="checkbox"/> III <input type="checkbox"/> IV	白血球数 ( )/ $\mu$ l
6分間歩行 ( ) m Borg scale ( )	好中球数 ( )/ $\mu$ l
	血液乳酸 ( )mg/dl
	血液ピルビン酸 ( )mg/dl
	血液ガス pH ( )
	pCO <sub>2</sub> ( )mmHg
	HCO <sub>3</sub> <sup>-</sup> ( )mmol/L
	BE ( )mmol/L
	AG ( )mmol/L
	BNP ( )pg/ml
	NT-proBNP ( )pg/ml
	HANP ( )pg/ml
	Troponin I ( )ng/ml
	Troponin T ( )ng/ml
	CK ( )IU/L
	CK-MB ( )ng/ml
	血糖 ( )mg/dl
	アンモニア ( ) $\mu$ g/dL
	血中アミノ酸分析 所見( )
	尿中有機酸分析 所見( )

## 画像・生理検査

身体計測	測定日( )歳( )ヶ月 身長( )cm 体重( )kg 血圧( / )mmHg 脈拍数( )/分
胸部X線	心胸郭比 ( ) %
心電図	心房調律 <input type="checkbox"/> 正常洞調律 <input type="checkbox"/> 洞機能不全症候群 <input type="checkbox"/> 心房粗動・細動 房室伝導 <input type="checkbox"/> 房室伝導時間正常 <input type="checkbox"/> 1度房室ブロック <input type="checkbox"/> 2度房室ブロック <input type="checkbox"/> 完全房室ブロック QRS時間 <input type="checkbox"/> 0.12sec 未満 <input type="checkbox"/> 0.12sec 以上 ( <input type="checkbox"/> 右脚ブロック <input type="checkbox"/> 左脚ブロック <input type="checkbox"/> その他 ) ST-T異常 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり 心室負荷 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり ( <input type="checkbox"/> 左室 <input type="checkbox"/> 右室 <input type="checkbox"/> 両心室 ) 副伝導路 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり
心エコー	LVDd ( ) mm LVDs ( ) mm LVPWTd ( ) mm LVPWTs ( ) mm LVFS ( ) 心筋症分類 <input type="checkbox"/> 肥大型心筋症 (肥大部分位 <input type="checkbox"/> 全周性 <input type="checkbox"/> 流出路 <input type="checkbox"/> 中部 <input type="checkbox"/> 心尖部) <input type="checkbox"/> 拡張相肥大型心筋症 <input type="checkbox"/> 拡張型心筋症 <input type="checkbox"/> 拘束型心筋症 <input type="checkbox"/> 左室心筋緻密化障害 所見 <input type="checkbox"/> 心嚢液貯留 <input type="checkbox"/> 心筋エコー輝度亢進 <input type="checkbox"/> 先天性心疾患( ) <input type="checkbox"/> 左室拡張障害 <input type="checkbox"/> 心房拡大 ( <input type="checkbox"/> 右房 <input type="checkbox"/> 左房 ) <input type="checkbox"/> 弁膜病変 ( <input type="checkbox"/> MR <input type="checkbox"/> AR <input type="checkbox"/> TR <input type="checkbox"/> PR ) <input type="checkbox"/> その他( )
心臓MRI	LVEDV ( ) ml LVESV ( ) ml LVEF ( ) % 遅延造影 <input type="checkbox"/> 陽性 <input type="checkbox"/> 陰性 <input type="checkbox"/> 未施行 心筋シンチ 所見
心臓カテーテル検査	LVEDV ( ) ml LVESV ( ) ml LVEF ( ) % LVEDP ( ) mmHg RVEDP ( ) mmHg 中心静脈圧 ( ) mmHg 平均肺動脈圧 ( ) mmHg 肺動脈楔入圧 ( ) mmHg 心係数 ( ) ml/min/m <sup>2</sup>

**病理検査**

心筋生検	<input type="checkbox"/> 実施 ( <input type="checkbox"/> 光顕 <input type="checkbox"/> 電顕 ) <input type="checkbox"/> 未実施		
光顕像*	肥大 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 1+ <input type="checkbox"/> 2+ <input type="checkbox"/> 3+ 錯綜配列 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 1+ <input type="checkbox"/> 2+ <input type="checkbox"/> 3+ 空胞化 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 1+ <input type="checkbox"/> 2+ <input type="checkbox"/> 3+ 線維化 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 1+ <input type="checkbox"/> 2+ <input type="checkbox"/> 3+ 炎症細胞浸潤 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり		所見
電顕像**	ミトコンドリア ミトコンドリア増加 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> 著明増加 クリステ形態異常 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり ( <input type="checkbox"/> 同心円状 <input type="checkbox"/> 束状 <input type="checkbox"/> 針状 <input type="checkbox"/> 放射状 ) 巨大ミトコンドリア <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり		所見

骨格筋生検	<input type="checkbox"/> 実施 ( <input type="checkbox"/> 光顕 <input type="checkbox"/> 電顕 ) <input type="checkbox"/> 未実施		
光顕像	RRF (赤色ぼろ線維) <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり SSV (SDH染色での血管壁濃染) <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり 脂肪滴の増加 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり COX活性の低下 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり ( <input type="checkbox"/> 部分 <input type="checkbox"/> 全体 )		所見
電顕像	ミトコンドリア クリステ形態異常 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり 巨大ミトコンドリア <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり 小動脈平滑筋細胞内 ミトコンドリアの増加 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり		所見

**診断 (複数選択可)**

- 肥大型心筋症 拡張相肥大型心筋症 拡張型心筋症 拘束型心筋症  
左室心筋緻密化障害 心内膜線維弾性症 先天性心疾患  
心房細動 WPW症候群 完全房室ブロック 上室性頻拍 心室頻拍

呼吸鎖酵素活性		遺伝子検査
検体1	<input type="checkbox"/> 心筋 <input type="checkbox"/> 骨格筋 <input type="checkbox"/> 線維芽細胞 <input type="checkbox"/> その他 ( ) <input type="checkbox"/> 酵素活性正常 <input type="checkbox"/> 酵素活性低下 ( )	<input type="checkbox"/> 未実施 <input type="checkbox"/> 実施 ( <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> 心筋 <input type="checkbox"/> その他 ) 変異結果 ミトコンドリアDNAの変異 ( <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり ( ) <input type="checkbox"/> 未施行 )
検体2	<input type="checkbox"/> 心筋 <input type="checkbox"/> 骨格筋 <input type="checkbox"/> 線維芽細胞 <input type="checkbox"/> その他 ( ) <input type="checkbox"/> 酵素活性正常 <input type="checkbox"/> 酵素活性低下 ( )	
検体3	<input type="checkbox"/> 心筋 <input type="checkbox"/> 骨格筋 <input type="checkbox"/> 線維芽細胞 <input type="checkbox"/> その他 ( ) <input type="checkbox"/> 酵素活性正常 <input type="checkbox"/> 酵素活性低下 ( )	

**治療**

心臓移植	<input type="checkbox"/> 移植済 <input type="checkbox"/> 登録済 ( <input type="checkbox"/> Status I <input type="checkbox"/> Status II <input type="checkbox"/> Status III ) <input type="checkbox"/> 未登録 <input type="checkbox"/> 予定なし
呼吸循環補助	<input type="checkbox"/> 植込み型補助人工心臓 <input type="checkbox"/> 体外式補助人工心臓 <input type="checkbox"/> 人工呼吸器 <input type="checkbox"/> 在宅酸素 <input type="checkbox"/> その他 ( )
ペースメーカー	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> ICD <input type="checkbox"/> CRT-D <input type="checkbox"/> CRT-P <input type="checkbox"/> その他 ( )
経静脈治療	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> カテコラミン <input type="checkbox"/> PDEIII阻害薬 <input type="checkbox"/> 利尿剤 <input type="checkbox"/> その他 ( )
内服治療	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> β遮断剤 <input type="checkbox"/> ACE阻害剤 <input type="checkbox"/> ARB <input type="checkbox"/> 利尿剤 <input type="checkbox"/> ミトコンドリアレスキュー <input type="checkbox"/> その他 ( )

\* 光顕所見 (特発性心筋症調査研究班病理分科会より)  
 肥大: - ( ≤ 15 μ m ), 1+ ( 16-20 μ m ), 2+ ( 21-25 μ m ), 3+ ( > 26 μ m )  
 錯綜配列・空胞化・線維化については切片全体に占める範囲として -, 1+ (< 1/3), 2+ ( 1/3-2/3 ), 3+ (> 2/3 )

\* \* 電顕所見のクリステの形態異常は同心円状、束状、針状、放射状変化のいずれかが有るか否か。