

030 遠位型ミオパチー

■ 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. 三好型ミオパチー <input type="checkbox"/> 2. 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (DMRV/GNE myopathy) <input type="checkbox"/> 3. 眼咽頭遠位型ミオパチー <input type="checkbox"/> 4. その他の遠位型ミオパチー	
診断の根拠	<input type="checkbox"/> 1. 遺伝子診断 <input type="checkbox"/> 2. 筋生検 <input type="checkbox"/> 3. 症状・経過より推察 <input type="checkbox"/> 4. その他

A. 主要所見

1. 筋力低下				
a. 遠位筋優位の進行性の筋力低下および筋萎縮	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
	その部位	<input type="checkbox"/> 1. 前腕 <input type="checkbox"/> 2. 下腿前面 <input type="checkbox"/> 3. 下腿後面 <input type="checkbox"/> 4. その他		
b. 両側性 (左右差はあってもよい)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	c. 眼瞼下垂	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
d. 外眼筋麻痺	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	e. 構音障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
f. 日内変動を伴わず固定性	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	g. 嚥下障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	

現在の握力	握力検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未検	
	検査日	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	
	右	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg	左 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
	デジタル握力計で測定不能な場合、測定可能下限		<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
現在の運動機能			
歩行障害	<input type="checkbox"/> 1. 装具・杖なしで歩行可能 <input type="checkbox"/> 2. 装具・杖を使用して歩行可能 <input type="checkbox"/> 3. 座位はとれるが歩行不能 <input type="checkbox"/> 4. 自力で座位をとれない		
	装具・杖の使用開始年齢（過去に装具を使用した方は現在使っていないなくても記入）	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳	
	歩行不能となった年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳	
	自力で座位をとれなくなった年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳	
車椅子の使用	<input type="checkbox"/> 1. 一日のうち部分的に使用 <input type="checkbox"/> 2. 一日中使用 <input type="checkbox"/> 3. 未使用		
	車椅子使用開始年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳	

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 血清CK（クレアチンキナーゼ）値	
<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L	
基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ~ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L
	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 高値 <input type="checkbox"/> 3. 低値
測定日	西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
2. 骨格筋免疫染色またはウェスタンブロット解析	
dysferlin 欠損	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未検
3. CD14 陽性リンパ球のウェスタンブロット解析	
dysferlin 欠損	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未検
4. 針筋電図	
筋原性変化の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未検
高振幅MPUの有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未検

5. 筋生検												
a. 筋原性変化	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	b. 縁取り空胞	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし							
c. 筋力低下を説明できる神経原性変化	<input type="checkbox"/> 1. あり		<input type="checkbox"/> 2. なし									
診断に有用な主な所見												
診断施設名												
診断施設での検体番号												
診断者名												
呼吸機能												
検査実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施					<input type="checkbox"/> 2. 未実施						
	検査日	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"/>
VC	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mL	%VC	<input type="text"/>	%				
FVC	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mL	%FVC	<input type="text"/>	%				
測定法	<input type="checkbox"/> 1. 座位		<input type="checkbox"/> 2. 臥位		<input type="checkbox"/> 3. その他							
心機能												
心電図検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施					<input type="checkbox"/> 2. 未実施						
	所見											
	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		
心臓超音波検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施					<input type="checkbox"/> 2. 未実施						
	EF	<input type="text"/>	<input type="text"/>	.	<input type="text"/>	%	FS	<input type="text"/>	<input type="text"/>	.	<input type="text"/>	%
	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		

C. 遺伝学的検査

1. 常染色体劣性遺伝または孤発性	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
2. 常染色体優性遺伝	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
3. 遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施	<input type="checkbox"/> 2. 非実施	
<input type="checkbox"/> a. DYSF (dysferlin) 遺伝子 <input type="checkbox"/> A. ホモ接合型変異 <input type="checkbox"/> B. 複合ヘテロ接合型変異 <input type="checkbox"/> b. GNE 遺伝子 <input type="checkbox"/> A. ホモ接合型変異 <input type="checkbox"/> B. 複合ヘテロ接合型変異 <input type="checkbox"/> c. ANO5 遺伝子 <input type="checkbox"/> d. TIA1 遺伝子 <input type="checkbox"/> e. MYH7 遺伝子 <input type="checkbox"/> f. CAV3 遺伝子 <input type="checkbox"/> g. MATR3 遺伝子 <input type="checkbox"/> h. VCP 遺伝子 <input type="checkbox"/> i. NEB 遺伝子 <input type="checkbox"/> j. TTN 遺伝子 <input type="checkbox"/> k. DES 遺伝子 <input type="checkbox"/> l. MYOT 遺伝子 <input type="checkbox"/> m. ZASP 遺伝子 <input type="checkbox"/> n. FLNC 遺伝子 <input type="checkbox"/> o. FHL1 遺伝子 <input type="checkbox"/> p. CRYAB 遺伝子 <input type="checkbox"/> q. BAG3 遺伝子 <input type="checkbox"/> r. TTID 遺伝子 <input type="checkbox"/> s. LDB3 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。	<input type="checkbox"/> 1. 全て除外可	<input type="checkbox"/> 2. 除外不可	<input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> 1. 多発性筋炎、封入体筋炎	<input type="checkbox"/> 2. 眼咽頭型筋ジストロフィー		
<input type="checkbox"/> 3. 他の筋ジストロフィー	<input type="checkbox"/> 4. 縁取り空胞を来す他のミオパチー		
<input type="checkbox"/> 5. 先天性ミオパチー	<input type="checkbox"/> 6. 神経筋接合部疾患	<input type="checkbox"/> 7. 神経原性疾患	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/>	三好型ミオパチー (Definite) : ①C-1. に該当し、A-1a. (下肢後面特に腓腹筋が侵される) を呈し、歩行可能な時期にB-1. が異常高値(1,000IU/L以上)である。かつ、②B-2. またはC-3a. を満たす
<input type="checkbox"/>	三好型ミオパチー (Probable) : Definite の①を満たすが、②が実施されていない
<input type="checkbox"/>	縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (Definite) : ①C-1. に該当しA-1a. (前脛骨筋や大腿屈筋群、大内転筋が侵されるが大腿四頭筋は多くは保たれる) を呈するか、②B-5b. が認められる。かつ、③C-3b. を満たす
<input type="checkbox"/>	縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (Probable) : Definite の①および②を満たす
<input type="checkbox"/>	眼咽頭遠位型ミオパチー (Definite) : ①A-1c. およびA-1a. (前脛骨筋) を呈し、②B-1. が正常から軽度高値(1,000IU/L以下)を示し、③B-5b. が認められる
<input type="checkbox"/>	眼咽頭遠位型ミオパチー (Probable) : Definite の①および②のみを満たす
<input type="checkbox"/>	その他の遠位型ミオパチー (Definite) : A-1a, b, f、を満たし、2年以上の経過であり、B-5a. を満たし、5c. が認められないもの
<input type="checkbox"/>	上記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

■ 発症と経過 (新規)

初発症状 (複数回答可)	<input type="checkbox"/> 1. 脛が下がる	<input type="checkbox"/> 2. 飲み込みづらい、食べるのが遅い
	<input type="checkbox"/> 3. 手に力が入りにくい	<input type="checkbox"/> 4. つま先があがりにくい、つまづく
	<input type="checkbox"/> 5. つま先立ちをしづらい	<input type="checkbox"/> 6. 脚の痩せ <input type="checkbox"/> 7. その他
	脚の痩せの 場合の部位	
初発症状出現年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳	

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	<input type="checkbox"/> 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10 点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5 点) <input type="checkbox"/> 3. 全介助 (0 点)
車椅子からベッドへの移動	<input type="checkbox"/> 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15 点) <input type="checkbox"/> 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) <input type="checkbox"/> 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) <input type="checkbox"/> 4. 全介助または不可能 (0 点)
整容	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5 点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0 点)
トイレ動作	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) (10 点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5 点) <input type="checkbox"/> 3. 全介助または不可能 (0 点)
入浴	<input type="checkbox"/> 1. 自立 (5 点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助または不可能 (0 点)
歩行	<input type="checkbox"/> 1. 45m 以上の歩行、補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わず (15 点) <input type="checkbox"/> 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10 点) <input type="checkbox"/> 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能 (5 点) <input type="checkbox"/> 4. 上記以外 (0 点)
階段昇降	<input type="checkbox"/> 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10 点) <input type="checkbox"/> 2. 介助または監視を要する (5 点) <input type="checkbox"/> 3. 不能 (0 点)
着替え	<input type="checkbox"/> 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10 点) <input type="checkbox"/> 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える (5 点) <input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0 点)

排便コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 (10点) <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む (5点) <input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0点)
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能 (10点) <input type="checkbox"/> 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む (5点) <input type="checkbox"/> 3. 上記以外 (0点)
合計点数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> /100点

■ 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	<input type="text"/>											
医療機関所在地												
電話番号	<input type="text"/>	*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	<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

- ・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。