

003 脊髄性筋萎縮症

■ 行政記載欄

受給者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <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"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <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. 脊髄性筋萎縮症 I 型 (タイプ 1、重症型、ウェルドニツヒ・ホフマン (Werdnig-Hoffmann) 病) <input type="checkbox"/> 2. 脊髄性筋萎縮症 II 型 (タイプ 2、中間型、デュボビッツ (Dubowitz) 病) <input type="checkbox"/> 3. 脊髄性筋萎縮症 III 型 (タイプ 3、軽症型、クーゲルベルグ・ウェランダー (Kugelberg-Welander) 病) <input type="checkbox"/> 4. 脊髄性筋萎縮症 IV 型 (タイプ 4、成人発症型) <input type="checkbox"/> 5. その他の脊髄性筋萎縮症 *5 を選択の場合、以下に記入	
病名	

A. 症状

脳神経			
嚥下障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	哺乳障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
反射			
四肢の腱反射の低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		

運動系				
下位運動ニューロン症候	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
	部位	<input type="checkbox"/> 1. 脳神経領域 <input type="checkbox"/> 3. 体幹領域	<input type="checkbox"/> 2. 頸部・上肢領域 <input type="checkbox"/> 4. 腰部・下肢領域	
上位運動ニューロン症候	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
	部位	<input type="checkbox"/> 1. 脳神経領域 <input type="checkbox"/> 3. 体幹領域	<input type="checkbox"/> 2. 頸部・上肢領域 <input type="checkbox"/> 4. 腰部・下肢領域	
呼吸障害の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	顔面の線維束性収縮	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
手指・舌の線維束性収縮	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	その他の線維束性収縮	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
筋力				
筋萎縮	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
筋萎縮を認める部位	<input type="checkbox"/> 1. 頸部	<input type="checkbox"/> 2. 上肢領域	<input type="checkbox"/> 3. 体幹領域（脊柱） <input type="checkbox"/> 4. 腰部・下肢領域 <input type="checkbox"/> 5. 顔面	
筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
	筋力低下：坐位	<input type="checkbox"/> 1. 可能 <input type="checkbox"/> 2. 不可能	筋力低下：起立	<input type="checkbox"/> 1. 可能 <input type="checkbox"/> 2. 不可能
	筋力低下：歩行	<input type="checkbox"/> 1. 可能 <input type="checkbox"/> 2. 不可能	筋力低下：階段昇降	<input type="checkbox"/> 1. 可能 <input type="checkbox"/> 2. 不可能
	筋力低下：顔面筋罹患	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし		

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

血液検査			
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 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	
1. 血清クレアチンキナーゼ (CK) 値が正常上限の10倍以下である	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明		
		<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"/> IU/L	

針筋電図	
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 <input type="text"/> <input type="text"/> 日
2. 筋電図で高振幅電位や多相性電位などの神経原性所見を認める	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	部位 <input type="checkbox"/> 1. 上肢領域 <input type="checkbox"/> 2. 体幹領域 <input type="checkbox"/> 3. 下肢領域
3. 運動神経伝導速度が正常下限の70%以上である	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
	測定値/正常下限値 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %

C. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 非実施
<input type="checkbox"/> SMN1 遺伝子欠失 <input type="checkbox"/> SMN1 遺伝子の点変異または微小変異 <input type="checkbox"/> IGHMBP2 の変異 <input type="checkbox"/> その他の遺伝子変異 *その他の遺伝子変異を選択の場合、以下に記入	

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. 筋萎縮性側索硬化症 <input type="checkbox"/> 2. 球脊髄性筋萎縮症 <input type="checkbox"/> 3. 脳腫瘍・脊髄疾患 <input type="checkbox"/> 4. 頸椎症、椎間板ヘルニア、脳および脊髄腫瘍、脊髄空洞症など <input type="checkbox"/> 5. 末梢神経疾患 <input type="checkbox"/> 6. 多発性神経炎（遺伝性、非遺伝性）、多巣性運動ニューロパチーなど <input type="checkbox"/> 7. 筋疾患（筋ジストロフィー、多発性筋炎など） <input type="checkbox"/> 8. 感染症に関連した下位運動ニューロン障害（ポリオ症候群など） <input type="checkbox"/> 9. 傍腫瘍症候群 <input type="checkbox"/> 10. 先天性多発性関節拘縮症 <input type="checkbox"/> 11. 神経筋接合部疾患	

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1 : 下位運動ニューロン症候を認め、上位運動ニューロン症候は認めず、経過は進行性で、かつBの1~3を満たし、Dの鑑別すべき疾患を全て除外したもの
<input type="checkbox"/> Definite 2 : 下位運動ニューロン症候を認め、上位運動ニューロン症候は認めず、経過は進行性で、かつCを満たし、Dの鑑別すべき疾患を全て除外したもの
<input type="checkbox"/> 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

初発症状 (新規)	嚥下障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明					
	上肢筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明					
		優位部	<input type="checkbox"/> 1. 近位	<input type="checkbox"/> 2. 遠位	<input type="checkbox"/> 3. びまん性		
		部位	<input type="checkbox"/> 1. 片側	<input type="checkbox"/> 2. 両側			
	下肢筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明					
		優位部	<input type="checkbox"/> 1. 近位	<input type="checkbox"/> 2. 遠位	<input type="checkbox"/> 3. びまん性		
		部位	<input type="checkbox"/> 1. 片側	<input type="checkbox"/> 2. 両側			
	呼吸障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明					
	歩行	<input type="checkbox"/> 1. 可能 <input type="checkbox"/> 2. 不可能 <input type="checkbox"/> 3. 不明					
	歩行不能となった時期		<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	歳	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	か月から	
初発症状 (新規)	運動発達 遅滞 (小児期 のみ評価)	頸定の時期	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	か月	独立座位の時期	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	か月
		起立の時期	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	か月	独歩の時期	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	か月
	哺乳障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明					
経過	<input type="checkbox"/> 1. 進行性 <input type="checkbox"/> 2. 進行後停止 <input type="checkbox"/> 3. 軽快 <input type="checkbox"/> 4. その他						
	進行性の状況	<input type="checkbox"/> 1. 急速 <input type="checkbox"/> 2. 緩徐 <input type="checkbox"/> 3. 極めて緩徐 (数十年)					

■ 治療その他

経管栄養	<input type="checkbox"/> 1. 経鼻胃管 <input type="checkbox"/> 2. 胃瘻・腸瘻 <input type="checkbox"/> 3. 未施行		
	導入日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
非侵襲的陽圧換気 (BiPAP 等)	<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. 未施行		
	導入日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
気管切開	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施		
	導入日	西暦	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月

■ 重症度分類に関する事項

生活における重症度分類

<input type="checkbox"/> 1. 学校生活・家事・就労はおおむね可能 <input type="checkbox"/> 2. 学校生活・家事・就労は困難だが、日常生活（身の回りのこと）はおおむね自立 <input type="checkbox"/> 3. 自力で食事、排泄、移動のいずれか1つ以上ができず、日常生活に介助を要する <input type="checkbox"/> 4. 呼吸困難・痰の喀出困難、あるいは嚥下障害がある <input type="checkbox"/> 5. 非経口的栄養摂取（経管栄養、胃瘻など）、人工呼吸器使用、気管切開を受けている
--

modified Rankin Scale (mRS)

<input type="checkbox"/> 0. まったく症候がない <input type="checkbox"/> 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える） <input type="checkbox"/> 2. 軽度の障害 （発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える） <input type="checkbox"/> 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える） <input type="checkbox"/> 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である） <input type="checkbox"/> 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- 0. 症候なし
- 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- 0. 症候なし
- 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 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"/>	<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"/>		
医療機関所在地												
電話番号	<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"/>	*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。