

## 012 先天性筋無力症候群

## ■ 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

A. 臨床所見

理学所見	
身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> cm                      体重 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> kg
筋力低下	
眼球運動障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	ありの場合 具体的に
1. 骨格筋易疲労性	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	ありの場合 具体的に
2. 骨格筋低形成	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	ありの場合 具体的に

筋力低下の日内変動・日差変動	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
	ありの場合 具体的に		
現在の運動機能（日内変動・日差変動がある場合には症状増悪時の状況）			
日内変動・日差変動の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明		
歩行障害 (過去に装具を使用した方は 現在使っていないか記入)	<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	<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	
他の特徴			
合併症	<input type="checkbox"/> 1. 骨格筋低形成 <input type="checkbox"/> 2. 顔面小奇形 <input type="checkbox"/> 3. 夜間無呼吸発作		
	<input type="checkbox"/> 4. その他		

**B. 検査所見** \*小数点も1文字として記入する

血清クレアチンキナーゼ値	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 高値 <input type="checkbox"/> 3. 低値		
	<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	
	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 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	
1. 抗アセチルコリン受容体抗体価	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 未実施		
	測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> nmol/L	
	正常範囲	<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"/> nmol/L	
	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 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	

2. 抗 MuSK 抗体価	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 未実施		
	測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> nmol/L	
	正常範囲	<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"/> nmol/L	
	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 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	
3. 抗 LRP4 抗体価	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 未実施		
	測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> nmol/L	
	正常範囲	<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"/> nmol/L	
	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 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	
4. 抗 agrin 抗体価	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 未実施		
	測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 単位	
	正常範囲	<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"/>	
	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 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	
5. その他 重症筋無力症自己抗体価	抗体名		
	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 未実施		
	測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 単位	
	正常範囲	<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"/>	
	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 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	
6. 筋生検	神経筋接合部形態異常		
	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. その他の所見 *3 を選択の場合、以下に記入		

反復神経刺激筋電図

7. 複合筋活動電位の異常減衰 (-10%以上)		<input type="checkbox"/> 1. 陽性	<input type="checkbox"/> 2. 陰性
1	検査筋		
	刺激周波数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	Hz
	複合筋活動電位減衰率	<input type="checkbox"/> 面積	<input type="checkbox"/> 振幅
		-	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %
2	検査筋		
	刺激周波数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	Hz
	複合筋活動電位減衰率	<input type="checkbox"/> 面積	<input type="checkbox"/> 振幅
		-	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %
3	検査筋		
	刺激周波数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	Hz
	複合筋活動電位減衰率	<input type="checkbox"/> 面積	<input type="checkbox"/> 振幅
		-	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %
4	検査筋		
	刺激周波数	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	Hz
	複合筋活動電位減衰率	<input type="checkbox"/> 面積	<input type="checkbox"/> 振幅
		-	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %

5	検査筋						
	刺激周波数	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Hz	
	複合筋活動電位減衰率	<input type="checkbox"/> 面積		<input type="checkbox"/> 振幅			
		-	<input type="text"/>	<input type="text"/>	.	<input type="text"/>	%
6	検査筋						
	刺激周波数	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Hz	
	複合筋活動電位減衰率	<input type="checkbox"/> 面積		<input type="checkbox"/> 振幅			
		-	<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"/> 1. CHRNA1 <input type="checkbox"/> 2. CHRNB1 <input type="checkbox"/> 3. CHRND <input type="checkbox"/> 4. CHRNE <input type="checkbox"/> 5. COLQ <input type="checkbox"/> 6. AGRN <input type="checkbox"/> 7. LRP4 <input type="checkbox"/> 8. MUSK <input type="checkbox"/> 9. LAMB2 <input type="checkbox"/> 10. RAPSN <input type="checkbox"/> 11. DOK7 <input type="checkbox"/> 12. CHAT <input type="checkbox"/> 13. SCN4A <input type="checkbox"/> 14. GFPT1 <input type="checkbox"/> 15. DPAGT1 <input type="checkbox"/> 16. ALG2 <input type="checkbox"/> 17. ALG14 <input type="checkbox"/> 18. PLEC <input type="checkbox"/> 19. PREPL <input type="checkbox"/> 20. SYT2 <input type="checkbox"/> 21. SLC25A1 <input type="checkbox"/> 22. GMPPB <input type="checkbox"/> 23. その他の遺伝子    *23を選択の場合、以下に記入 <input type="checkbox"/> 24. 原因遺伝子不明		

### 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. 重症筋無力症	<input type="checkbox"/> 2. 先天性ミオパチー		
<input type="checkbox"/> 3. 肢帯型筋ジストロフィー	<input type="checkbox"/> 4. その他の筋疾患		

<診断のカテゴリー>

Definite : 原因遺伝子 (C. 遺伝学的検査の1~19) を同定している

Possible : B. 検査所見の1、2、3が陰性、かつBの7が陽性

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)	
出生時筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
眼球運動障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	ありの場合 発症時期                      西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
骨格筋易疲労性	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	ありの場合 発症時期                      西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
筋力低下の日内変動・日差変動	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	ありの場合 発症時期                      西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月
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	

■ 治療その他

抗コリンエステラーゼ剤	<input type="checkbox"/> 1. 効果あり <input type="checkbox"/> 2. 効果なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 <input type="checkbox"/> 4. 未使用
キニジン	<input type="checkbox"/> 1. 効果あり <input type="checkbox"/> 2. 効果なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 <input type="checkbox"/> 4. 未使用
3,4-ジアミノピリジン	<input type="checkbox"/> 1. 効果あり <input type="checkbox"/> 2. 効果なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 <input type="checkbox"/> 4. 未使用
フルオキセチン	<input type="checkbox"/> 1. 効果あり <input type="checkbox"/> 2. 効果なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 <input type="checkbox"/> 4. 未使用
エフェドリン	<input type="checkbox"/> 1. 効果あり <input type="checkbox"/> 2. 効果なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 <input type="checkbox"/> 4. 未使用

副腎皮質ステロイド	<input type="checkbox"/> 1. 効果あり	<input type="checkbox"/> 2. 効果なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明	<input type="checkbox"/> 4. 未使用
アルブテロール	<input type="checkbox"/> 1. 効果あり	<input type="checkbox"/> 2. 効果なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明	<input type="checkbox"/> 4. 未使用
その他薬剤	薬品名			
	<input type="checkbox"/> 1. 効果あり*	<input type="checkbox"/> 2. 効果なし*	<input type="checkbox"/> 3. 効果不明	<input type="checkbox"/> 4. 未使用
	*具体的に			

■ 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。