

## 031 ベスレムミオパチー

## ■ 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"/>	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"/>								
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	<input type="text"/> <input type="text"/>	*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

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. 近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. 関節屈曲拘縮 (第 II～V 指指節間関節、肘関節、足関節)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
現在の握力	
握力	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
	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

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かとも記入） <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
合併症	<input type="checkbox"/> 1. 斜頸 <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. その他      *3を選択の場合、以下に記入

**B. 検査所見** \*小数点も1文字として記入する

1. 血清 CK 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. 筋生検	
<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施	
a. 筋内鞘間質増生を伴う慢性筋原性変化	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
b. Collagen VI 異常	<input type="checkbox"/> 1. 筋鞘膜特異的欠損あり <input type="checkbox"/> 2. 部分欠損あり <input type="checkbox"/> 3. その他異常 <input type="checkbox"/> 4. なし
診断に有用な主な所見 ※50文字以内かつ3行以内	 
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"/>	年 <input type="text"/>	<input type="text"/>	月 <input type="text"/>	<input type="text"/>	日		
VC	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mL	%VC	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	%	
FVC	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	mL	%FVC	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<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											
その他の測定法												
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"/>	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"/>	年 <input type="text"/>	<input type="text"/>	月				
針筋電図	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施											
	筋原性変化	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし										

C. 遺伝学的検査

1. 常染色体優性遺伝 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. 常染色体劣性遺伝	<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. COL6A1 遺伝子変異	<input type="checkbox"/> A. ヘテロ接合型 <input type="checkbox"/> B. ホモ接合型 <input type="checkbox"/> C. 複合ヘテロ接合型
	<input type="checkbox"/> b. COL6A2 遺伝子変異	<input type="checkbox"/> A. ヘテロ接合型 <input type="checkbox"/> B. ホモ接合型 <input type="checkbox"/> C. 複合ヘテロ接合型
	<input type="checkbox"/> c. COL6A3 遺伝子変異	<input type="checkbox"/> A. ヘテロ接合型 <input type="checkbox"/> B. ホモ接合型 <input type="checkbox"/> C. 複合ヘテロ接合型

#### 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 (OPMD) <input type="checkbox"/> 3. 他の筋ジストロフィー <input type="checkbox"/> 4. 縁取り空胞を伴う他のミオパチー <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 <input type="checkbox"/> 8. エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー			

#### <診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : ①C-1. (まれにC-2.) および「発症と経過」の1. に該当し (まれに非該当)、 ②A-1b. を認め、③C-3a. ~3c. のいずれかを満たし、④D. で全て除外可を満たすもの
<input type="checkbox"/> Probable : Definite の①と②と④を満たし、B-2a. および2b. を認めるもの
<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

1. 小児期発症 (通常2歳から5歳)	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当 (成人発症)		
	発症時の年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳		
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

■ 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"/>	<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"/>	<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です。)
- ・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。