

## 032 自己貪食空胞性ミオパチー

## ■ 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"/> <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. ダノン（Danon）病 <input type="checkbox"/> 2. 過剰自己食食を伴う X連鎖性ミオパチー <input type="checkbox"/> 3. その他の自己食食空胞性ミオパチー	
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. 症状

筋力低下および筋萎縮	<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
筋痛	<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
知能低下または知的遅滞	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	ありの場合 IQ	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	その他		
合併症	<input type="checkbox"/> 1. 網膜症 <input type="checkbox"/> 2. てんかん <input type="checkbox"/> 3. 足変形 <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CK値	<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
筋電図検査	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"/> 日
	筋原性変化	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
Western blot 解析	検査年月日	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
	筋線維でのLAMP-2欠損	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし

筋生検	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"/>	年	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	日		
	自己貪食空胞を伴う筋線維	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施								
	空胞膜上でのアセチルコリン エステラーゼ活性 (組織化学染色)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施								
	空胞膜上での筋鞘膜蛋白発現 (免疫組織化学染色)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施								
	筋線維での LAMP-2 欠損	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施								
	筋鞘膜への補体 C5b-9 の沈着 (免疫組織化学染色)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施								
	自己貪食空胞周囲の基底膜の 存在 (電子顕微鏡)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施								
筋線維の基底膜の重層化 (電子顕微鏡)	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 未実施									
胸部レントゲン	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"/>	年	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	日		
	うっ血像	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	心胸郭比	<input type="text"/>	.	<input type="text"/>	%			
心機能										
心電図	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"/>	年	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	日		
	洞調律	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	心拍数	<input type="text"/>	/min					
	WPW 症候群	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	心房細動	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし						
	その他の所見									
心エコー	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"/>	年	<input type="text"/>	月	<input type="text"/>	日		
	左室拡張末期径	<input type="text"/>	mm	左室の 最大壁厚	<input type="text"/>	mm				
	左室駆出分画	<input type="text"/>	%	心筋障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし					
	肥大型心筋症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	拡張型心筋症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし						

### C. 遺伝学的検査

X連鎖性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
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. LAMP-2 遺伝子	<input type="checkbox"/> 2. VMA21 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. 糖原病2型 (ポンペ病)	<input type="checkbox"/> 2. 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー		
<input type="checkbox"/> 3. 多発性筋炎、封入体筋炎	<input type="checkbox"/> 4. 縁取り空胞を伴う他のミオパチー		
<input type="checkbox"/> 5. 筋ジストロフィー	<input type="checkbox"/> 6. 他の原因の確定している心筋症	<input type="checkbox"/> 7. 神経原性疾患	

### <診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> ダノン病 (Definite) : 以下の臨床的特徴または筋生検所見の少なくとも一方を満たし、LAMP-2 の欠損または遺伝子変異を認める	
<input type="checkbox"/> ダノン病 (Probable) : 以下の臨床的特徴と筋生検所見を全て認める	
臨床的特徴	<input type="checkbox"/> 肥大型または拡張型心筋症 (男女必須)
	<input type="checkbox"/> 進行性の筋力低下および筋萎縮 (男性必須)
筋生検所見	<input type="checkbox"/> 自己貪食空胞を伴う筋線維
(両方必須)	<input type="checkbox"/> 空胞膜上でのアセチルコリンエステラーゼ活性
<input type="checkbox"/> 過剰自己貪食を伴う X連鎖性ミオパチー (Definite) : 以下の臨床的特徴または筋生検所見の少なくとも一方を満たし、VMA21 遺伝子変異を認める	
<input type="checkbox"/> 過剰自己貪食を伴う X連鎖性ミオパチー (Probable) : 以下の臨床的特徴と筋生検所見を全て認める	
臨床的特徴	<input type="checkbox"/> 緩徐進行性の筋力低下および筋萎縮
筋生検所見	<input type="checkbox"/> 自己貪食空胞を伴う筋線維
	<input type="checkbox"/> 空胞膜上でのアセチルコリンエステラーゼ活性
<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）	
筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	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
動悸・呼吸困難	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	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
知能低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	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
高CK血症	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	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
心電図異常	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし
	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

■ 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わる（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

NYHA 分類	
<input type="checkbox"/>	1. 心疾患があるが、身体活動には特に制約がなく日常労作により、特に不当な呼吸困難、狭心痛、疲労、動悸などの愁訴が生じないもの。(I 度)
<input type="checkbox"/>	2. 心疾患があり、身体活動が軽度に制約されるもの； 安静時または軽労作時には障害がないが、日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）によって、上記の愁訴が発現するもの。(II 度)
<input type="checkbox"/>	3. 心疾患があり、身体活動が軽度に制約されるもの； 安静時には愁訴はないが、比較的軽い日常労作でも、上記の主訴が出現するもの。(III 度)
<input type="checkbox"/>	4. 心疾患があり、いかなる程度の身体労作の際にも上記愁訴が出現し、また、心不全症状、または、狭心症候群が安静時においてもみられ、労作によりそれらが増強するもの。(IV 度)

■ 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。