

## 030 遠位型ミオパチー

## ■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 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
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	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"/>		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
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	
性別	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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						
発症時期	西暦	<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						
手帳取得状況							
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級 <input type="checkbox"/> 4級 <input type="checkbox"/> 5級 <input type="checkbox"/> 6級）						
療育手帳	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり						
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	<input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1級 <input type="checkbox"/> 2級 <input type="checkbox"/> 3級）						
人工呼吸器等装着者認定基準に該当							
<input type="checkbox"/> 1. する <input type="checkbox"/> 2. しない <input type="checkbox"/> 3. 不明							

■ 診断基準に関する事項

<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-a. (下肢後面筋群、特に腓腹筋が侵される) を認め、かつ②B-2. またはC-2a. 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-a. (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、または②B-3b. を認め、かつ③C-2b. 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かつ②を満たす
<input type="checkbox"/>	眼咽頭遠位型ミオパチー (Definite) : ①A-c. およびA-a. (下腿三頭筋) を呈し、 ②B-1. が正常から軽度高値(1,000IU/L 以下)を示し、 ③C-2t, 2u, 2v のいずれかに CGG リピート伸長を有する
<input type="checkbox"/>	眼咽頭遠位型ミオパチー (Probable) : Definite の①及び②を満たし、③B-3b. が認められる
<input type="checkbox"/>	その他の遠位型ミオパチー (Definite) : A-a, b, d. を満たし、2年以上の経過であり、B-3a. を満たし、B-3c. 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

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

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"/> 下肢後面筋群、特に腓腹筋 <input type="checkbox"/> 前脛骨筋や大腿屈筋群、大内転筋 <input type="checkbox"/> 下腿三頭筋 <input type="checkbox"/> 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. 日内変動を伴わず 固定性または進行性	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし
--------------------------	--------------------------------	--------------------------------

**B. 検査所見** \*小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

1. 血清CK (クレアチンキナーゼ) 値		
<input type="checkbox"/> 1. 正常から軽度高値 (1000IU/L 以下)	<input type="checkbox"/> 2. 高値 (1000IU/L 超)	
測定値	<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	
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. 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		

### C. 遺伝学的検査

1. 常染色体潜性遺伝（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. 遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. 検査範囲内異常なし	<input type="checkbox"/> 3. 検査未実施
<input type="checkbox"/> a. DYSF(dysferlin)遺伝子 <input type="checkbox"/> (1) ホモ接合型変異 <input type="checkbox"/> (2) 複合ヘテロ接合型変異 <input type="checkbox"/> b. GNE 遺伝子 <input type="checkbox"/> (1) ホモ接合型変異 <input type="checkbox"/> (2) 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 <input type="checkbox"/> t. LRP12 遺伝子                      ( CGG リピート伸長を有する ) <input type="checkbox"/> u. GIPC1 遺伝子                      ( CGG リピート伸長を有する ) <input type="checkbox"/> v. NOTCH2NLC 遺伝子                      ( CGG リピート伸長を有する )			

### 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 <input type="checkbox"/> 8. ミトコンドリア病 (慢性進行性外眼筋麻痺 : CPED)			

### ■ 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

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など \*500文字以内

■ その他の事項  
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	

主要所見（新規）

筋力低下				
外眼筋麻痺	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	構音障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
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		



検査所見 (新規)

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
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
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	年 月 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		
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	年 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	年 月

遺伝学的検査

常染色体顕性遺伝 (優性遺伝)	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
-----------------	---

■ 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	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

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"/> <input type="text"/> <input type="text"/> *ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	
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
診断年月日	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。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・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。

■ 行政記載欄

担当自治体				
受理日	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	
公費負担者番号	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>			
認定結果	<input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定			
研究同意の有無	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
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"/>			
有効期限	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	
階層区分	<input type="checkbox"/> 生活保護 <input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 上位所得 <input type="checkbox"/> その他			
軽症者登録	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無			
保険情報	保険者番号	<input type="text"/>	被保険者記号	<input type="text"/>
	被保険者番号	<input type="text"/>	被保険者 個人単位枝番	<input type="text"/>
	資格取得 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