

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦	年 月 日	性別 1.男 2.女
出生市区町村			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他()		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
発病時の状況			
発症年月	西暦	年 月	
社会保障			
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度	1 2 3 4 5
生活状況			
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いづらか問題がある 3.寝たきりである		
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問題はない 2.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 3.行うことができない		
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい		
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 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

症状の概要、経過、特記すべき事項など

診断 (該当する項目に☑を記入する)

病型	<input type="checkbox"/> ジストロフィン異常症	<input type="checkbox"/> 肢帯型	<input type="checkbox"/> 顔面肩甲上腕型	<input type="checkbox"/> 筋強直性	<input type="checkbox"/> エメリー・ドレイフス型
	<input type="checkbox"/> 眼咽頭筋型	<input type="checkbox"/> 福山型	<input type="checkbox"/> その他()		

A. 症状 (該当する項目に☑を記入する)

1. 慢性進行性の筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明
2. 当該疾患特有の症状・合併症 (慢性進行性の筋力低下が、2.なし、3.不明の場合は必須) (該当する項目に☑を記入する)	
①臨床病型の特徴	特徴的症状・合併症
<input type="checkbox"/> ジストロフィン異常症	<input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等) <input type="checkbox"/> 関節拘縮(足首、股関節等) <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 発達障害・精神発達遅延
<input type="checkbox"/> 顔面肩甲上腕型	<input type="checkbox"/> 翼状肩甲 <input type="checkbox"/> ポパイの腕 <input type="checkbox"/> 顔面筋罹患 <input type="checkbox"/> 非対称性の骨格筋罹患 <input type="checkbox"/> 滲出性網膜炎(Coats' 病) <input type="checkbox"/> 難聴
<input type="checkbox"/> 筋強直性	<input type="checkbox"/> 筋強直現象 <input type="checkbox"/> 斧様顔貌 <input type="checkbox"/> 前頭部脱毛 <input type="checkbox"/> 白質脳症 <input type="checkbox"/> 日中過眠 <input type="checkbox"/> 認知機能障害 <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂・兔眼 <input type="checkbox"/> 白内障・網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 低酸素血症 <input type="checkbox"/> 睡眠時無呼吸症候群 <input type="checkbox"/> 耐糖能障害・高インスリン血症 <input type="checkbox"/> 高脂血症 <input type="checkbox"/> 骨肥厚 <input type="checkbox"/> 低IgG血症

<input type="checkbox"/> エメリー・ドレイフス型	<input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 関節拘縮(肘・足首・脊椎等)
<input type="checkbox"/> 眼咽頭筋型	<input type="checkbox"/> 眼瞼下垂・外眼筋麻痺 <input type="checkbox"/> 構音障害・嚥下障害
②個別疾患(群)の特徴(肢帯型等)	特徴的症状・合併症
<input type="checkbox"/> ミオチリン異常症	<input type="checkbox"/> 構音障害 <input type="checkbox"/> 顔面筋罹患
<input type="checkbox"/> ラミン異常症	<input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 関節拘縮(肘・足首・脊椎等) <input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等) <input type="checkbox"/> リポジストロフィー <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth病 <input type="checkbox"/> 早老症
<input type="checkbox"/> カベオリン異常症	<input type="checkbox"/> rippling <input type="checkbox"/> QT延長症候群
<input type="checkbox"/> デスミン異常症	<input type="checkbox"/> 心伝導障害・不整脈 <input type="checkbox"/> 心不全 <input type="checkbox"/> 呼吸不全
<input type="checkbox"/> サルコグリカン異常症	<input type="checkbox"/> 偽性肥大(下腿等) <input type="checkbox"/> 心不全
<input type="checkbox"/> α-ジストログリカン異常症	<input type="checkbox"/> 心不全

B. 家族歴 (遺伝学的情報)

1. 同一家系内に遺伝学的または免疫学的検索で診断の確定した類症者が存在し、遺伝形式が当該疾患と矛盾しない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 同一家系内に一般病理学的所見で診断された類症者が存在し、遺伝形式が当該疾患と矛盾しない	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
推定される遺伝形式(家族歴がある場合) <input type="checkbox"/> X染色体連鎖 <input type="checkbox"/> 常染色体優性遺伝 <input type="checkbox"/> 常染色体劣性遺伝 <input type="checkbox"/> 細胞質遺伝(母系遺伝)	

C. 検査所見

1. 血清CK値高値 (既往を含むが一過性の上昇は除く) (血清CK値: IU/L)	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 電気生理学的検査(筋電図等)による筋原性変化、疾患特異的所見 (所見:)	1. あり 2. なし 3. 不明

D. 病理所見 (凍結筋病理検体による検索)

ジストロフィー変化(骨格筋の壊死・再生像等)や当該疾患に特徴的な病理所見など当該疾患(病型)を示唆する所見 (所見:)	1. あり 2. なし 3. 不明
--	-------------------

E. 遺伝学的検査

1. 遺伝学的検索による責任遺伝子の遺伝子変異 (遺伝子座のみの確定も含む)	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 免疫学的検索による責任蛋白質の欠損・異常タンパク質発現	1. あり 2. なし 3. 不明
責任遺伝子(責任蛋白)	
<input type="checkbox"/> DMD (ジストロフィン) <input type="checkbox"/> MYOT (ミオチリン) <input type="checkbox"/> LMNA (ラミンA/C) <input type="checkbox"/> CAV3 (カベオリン3) <input type="checkbox"/> DES (デスミン) <input type="checkbox"/> CAPN3 (カルパイン3) <input type="checkbox"/> DYSF(ジスフェルリン) <input type="checkbox"/> SGCA (サルコグリカン(SG-α)) <input type="checkbox"/> SGCB (SG-β) <input type="checkbox"/> SGCG (SG-γ) <input type="checkbox"/> SGCD (SG-δ) <input type="checkbox"/> TTN (タイチン) <input type="checkbox"/> ANO5 <input type="checkbox"/> FKTN (フクチン) <input type="checkbox"/> FKRP <input type="checkbox"/> POMT1 <input type="checkbox"/> POMT2 <input type="checkbox"/> POMGNT1 <input type="checkbox"/> LAMA2 (ラミニン α 2(メロシン)) <input type="checkbox"/> ITG7 (インテグリン α 7) <input type="checkbox"/> DNM2 <input type="checkbox"/> DUX4 (4番染色体長腕DAZA 繰返し配列短縮) <input type="checkbox"/> SMCHD1 <input type="checkbox"/> DMPK CTG 繰返し配列延長 <input type="checkbox"/> CNBP CCTG 繰返し配列延長 <input type="checkbox"/> EMD (エメリン) <input type="checkbox"/> FHL1 <input type="checkbox"/> PABPN1 GCG 繰返し配列延長 <input type="checkbox"/> その他(自由記載:) 遺伝子変異が明らかな場合 (検査法:) (変異の詳細:) 遺伝形式 <input type="checkbox"/> X染色体連鎖 <input type="checkbox"/> 常染色体優性遺伝 <input type="checkbox"/> 常染色体劣性遺伝 (変異の詳細: <input type="checkbox"/> 片側アレル <input type="checkbox"/> 両側アレル)	

F. 鑑別診断 (遺伝学的診断・免疫学的診断がつかない場合)

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。	全て除外可、除外不可、不明
<input type="checkbox"/> 代謝性筋疾患(ミトコンドリア病、糖原病、脂質代謝異常) <input type="checkbox"/> 炎症性筋疾患(皮膚筋炎/多発性筋炎、封入体筋炎、サルコイドミオパチー等) <input type="checkbox"/> 筋チャネル病(周期性四肢麻痺、ミオトニー症候群) <input type="checkbox"/> 筋無力症候群(重症筋無力症、先天性筋無力症候群) <input type="checkbox"/> 内分泌性ミオパチー(甲状腺中毒ミオパチー、粘液水腫、副甲状腺機能異常、低カリウム性ミオパチー等) <input type="checkbox"/> 薬剤性ミオパチー(悪性症候群、悪性高熱、ステロイドミオパチー等) <input type="checkbox"/> 先天性ミオパチー(ネマリンミオパチー、中心コア病、マルチミニコア病、中心核ミオパチー、筋線維型不均等症、その他) <input type="checkbox"/> 遠位型ミオパチー(GNE ミオパチー、三好型ミオパチー、その他) <input type="checkbox"/> 神経原性疾患(脊髄性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症、筋萎縮性側索硬化症、その他)	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Definite	1. Aのどれかと、Eの1、2どちらかとFを満たす(責任遺伝子・蛋白同定)(常染色体劣性遺伝形式の疾患で片側アレルのみで変異が検出され、対側アレルの変異が確認できない場合は「Probable」として扱う)
<input type="checkbox"/> Definite	2. Aのどれかと、DとFを満たす(一般病理学的診断)
<input type="checkbox"/> Probable	1. Aの1と、Bの1、Fを満たす
<input type="checkbox"/> Probable	2. Aの1、およびBの2とCのいずれか、Fを満たす
<input type="checkbox"/> Probable	3. Aのどれかと、Eの1、2どちらかとFを満たすが、常染色体劣性遺伝形式の疾患で、片側アレルのみで変異が検出され、対側アレルの変異が確認できない
<input type="checkbox"/> Possible	1. Aの1とBの2またはCのどれかを満たす
<input type="checkbox"/> Possible	2. Aの2とBおよびCのどれかを満たす
<input type="checkbox"/> Possible	3. Aの1と2をともに満たす
<input type="checkbox"/> Possible	4. BのどれかとEの1を満たす
<input type="checkbox"/> Possible	5. Cの1とBのどれかを満たす
<input type="checkbox"/> Possible	6. Cの1とDまたはEの2を満たす

■ 臨床所見 (該当する項目に☑を記入する)

合併症	1.あり 2.なし 3.不明
中枢神経	<input type="checkbox"/> 精神発達遅滞 <input type="checkbox"/> 認知症 <input type="checkbox"/> 発達障害 <input type="checkbox"/> てんかん・痙攣
脳神経系	<input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 網膜異常 <input type="checkbox"/> 外眼筋麻痺・眼位異常 <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂 <input type="checkbox"/> 難聴
代謝障害	<input type="checkbox"/> 糖代謝障害 <input type="checkbox"/> 脂質代謝障害

■ 検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

心肺機能	
呼吸機能	1.あり 2.なし 3.未実施
FVC ()mL %FVC ()% (測定日:西暦 年 月) 測定時体位 <input type="checkbox"/> 座位 <input type="checkbox"/> 臥位 <input type="checkbox"/> その他	
心エコー	1.あり 2.なし 3.未実施
左室拡張期径()mm 左室収縮率()% 左室短縮率()% (測定日:西暦 年 月)	
心電図	1.あり 2.なし 3.未実施
洞調律(<input type="checkbox"/> はい <input type="checkbox"/> いいえ) PR間隔()msec QRS間隔()msec 不整脈(<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり:不整脈の詳細) (測定日:西暦 年 月)	

■ 治療その他 (該当する項目に☑を記入する)

心筋障害治療	1.実施 2.未実施 3.不明
<input type="checkbox"/> ACE阻害剤 <input type="checkbox"/> AII拮抗剤 <input type="checkbox"/> β遮断剤 <input type="checkbox"/> ジギタリス <input type="checkbox"/> 利尿剤 <input type="checkbox"/> 抗不整脈薬 <input type="checkbox"/> PDEIII阻害薬 <input type="checkbox"/> その他強心剤 <input type="checkbox"/> 経静脈的薬剤投与 <input type="checkbox"/> ペースメーカー埋込(埋込時期:西暦 年 月) <input type="checkbox"/> 埋込型除細動器(埋込時期:西暦 年 月) <input type="checkbox"/> アブレーション (実施時期:西暦 年 月) <input type="checkbox"/> その他(自由記載:)	
運動機能障害治療に関する事項	1.実施 2.未実施 3.不明
<input type="checkbox"/> ステロイド(開始時年齢: 歳) <input type="checkbox"/> その他薬剤(自由記載:) <input type="checkbox"/> 車椅子(使用開始時年齢: 歳) <input type="checkbox"/> 電動車椅子(使用開始時年齢: 歳) <input type="checkbox"/> 脊椎矯正手術(手術時年齢: 歳)	
栄養管理	1.実施 2.未実施 3.不明
非経口的栄養管理の有無 <input type="checkbox"/> 経管栄養 (開始時期:西暦 年 月) <input type="checkbox"/> 胃瘻(造設時期:西暦 年 月) <input type="checkbox"/> 中心静脈栄養(開始時期:西暦 年 月)	

■ 重症度分類に関する事項（該当する番号に○をつける）

modified Rankin Scale (mRS)

- 0.まったく症候がない 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）
 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）
 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） 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）
 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

循環【該当する項目に☑を記入する】

	活動度制限	不整脈	BNP (pg/mL)	LVEF
0	<input type="checkbox"/> 症状無し	<input type="checkbox"/> 無し	<input type="checkbox"/> <20pg/mL	
2	<input type="checkbox"/> NYHA I	<input type="checkbox"/> 散発する心室・上室性期外収縮、I度房室ブロック	<input type="checkbox"/> 20-50pg/mL	<input type="checkbox"/> >55%
3	<input type="checkbox"/> NYHA II	<input type="checkbox"/> 非持続性心室頻拍または心房細動など、上室性頻脈性不整脈、II度房室ブロック、洞不全症候群	<input type="checkbox"/> 50-100pg/mL	<input type="checkbox"/> 40-55%
4	<input type="checkbox"/> NYHA III	<input type="checkbox"/> 持続性心室頻拍または心室細動、完全房室ブロック	<input type="checkbox"/> >100pg/mL	<input type="checkbox"/> 20-40%
5	<input type="checkbox"/> NYHA IV			<input type="checkbox"/> <20%

活動制限、不整脈、BNP、LVEFのうち最大の点数を採用する

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	1.あり			
開始時期	西暦	年	月	離脱の見込み 1.あり 2.なし
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器			
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 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			
医療機関所在地	電話番号 ()			
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと			

- ・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ヵ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27年5月13日健発0513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。