

臨床調査個人票 012. 先天性筋無力症候群（新規）

■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 続柄
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.いくらか問題がある 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.いくらか問題がある 3.自分でできない
ふだんの活動	1.問題はない 2.いくらか問題がある 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

連絡事項	

■診断	
診断の根拠	
複数選択可能	1.遺伝子診断 2.その他 3.その他の診断根拠

■発症と経過	
初発症状	
出生時筋力低下	1.あり 2.なし 3.不明
眼瞼下垂・外眼筋麻痺	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 発症時期 西暦 年 月
易疲労性	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 発症時期 西暦 年 月
筋力低下の日内変動・日差変動	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 発症時期 西暦 年 月

経過	
1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 5.その他:	

■臨床所見			
理学所見			
身長	cm	体重	kg

筋力低下	
眼瞼下垂・外眼筋麻痺	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 具体的に()
易疲労性	1.あり 2.なし 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	1.あり 2.なし 3.不明 ありの場合 具体的に()

現在の運動機能	
歩行障害(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)	1.装具・杖なしで歩行可能 2.装具・杖を使用して歩行可能 3.座位はとれるが歩行不能 4.自力で座位をとれない 装具・杖の使用開始年齢 歳 歩行不能となった年齢 歳 自力で座位をとれなくなった年齢 歳
車いすの使用	1.一日のうち部分的に使用 2.一日中使用 3.未使用 車いす使用開始年齢 歳

他の特徴	

合併症	
1.骨格筋低形成 2.顔面小奇形 3.夜間無呼吸発作 4.その他 具体的に	

■ 検査所見

臨床検査	
血清CK (クレアチンキナーゼ) 値	IU/L 基準値 (—) 1. 正常 2. 高値 3. 低値 測定日 西暦 年 月
抗AChR抗体価	1. 陽性 2. 陰性 測定値 正常範囲 (—) 測定日 西暦 年 月 日
抗MuSK抗体価	1. 陽性 2. 陰性 測定値 正常範囲 (—) 測定日 西暦 年 月 日
抗LRP4抗体価	1. 陽性 2. 陰性 測定値 正常範囲 (—) 測定日 西暦 年 月 日
その他重症筋無力症自己抗体価	抗体名 1. 陽性 2. 陰性 測定値 正常範囲 (—) 測定日 西暦 年 月 日
筋生検	神経筋接合部形態異常1.あり 2.なし 3.その他 その他: その他の所見1.あり 2.なし 所見: 診断施設名 診断施設での検体番号 診断者名

遺伝学的検査 (診断報告書コピーを添付)	
CHRNA1遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
CHRNA1遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
CHRND遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
CHRNE遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
COLQ遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
AGRN遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
LRP4遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
MUSK遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
LAMB2遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
RAPSN遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
DOK7遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
CHAT遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
SCN4A遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
GFPT1遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
DPAGT1遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
ALG2遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
ALG14遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
PLEC遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
PREPL遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
SLC25A1遺伝子変異	1.ヘテロ接合型 2.ホモ接合型 3.複合ヘテロ接合型 4.なし 5.未検
その他の遺伝子変異	
検査方法	1.サンガー法 2.エキソームシーケンシング 3.全ゲノムシーケンシング 委託検査会社名 遺伝子診断実施施設名 診断施設での検体番号 診断者名

反復神経刺激筋電図	
1. 陽性 2. 陰性	
1	検査筋 刺激周波数 Hz 筋複合活動電位減衰率
2	検査筋 刺激周波数 Hz 筋複合活動電位減衰率
3	検査筋 刺激周波数 Hz 筋複合活動電位減衰率
4	検査筋 刺激周波数 Hz 筋複合活動電位減衰率
5	検査筋 刺激周波数 Hz 筋複合活動電位減衰率
6	検査筋 刺激周波数 Hz 筋複合活動電位減衰率

鑑別診断	
重症筋無力症	1.あり 2.なし
先天性ミオパチー	1.あり 2.なし
肢帯型筋ジストロフィー	1.あり 2.なし

■重症度

Barthel Index	
食事	1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう） 3. 全介助
車いすからベッドへの移動	1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（非行自立も含む） 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り） 2. 部分介助または不可能
トイレ動作	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） 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
歩行	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 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3. 上記以外
排便コントロール	1. 失禁なし、洗腸、坐薬の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、洗腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、尿管の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、尿管の取り扱いに介助を要する者も含む 3. 上記以外

■治療その他

薬剤効果	
抗コリンエステラーゼ剤	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
3, 4-ジアミノピリジン	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
エフェドリン	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
アルブテロール	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
キニジン	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
フルオキセチン	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
副腎皮質ステロイド	1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：
その他薬剤	薬品名： 1. 効果あり* 2. 効果なし* 3. 効果不明 4. 未使用 *具体的に：

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 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		

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

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※自筆または押印のこと
- ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「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。