

■ 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		

■ 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

--

Ⅰ. 臨床症状

1. 筋力低下（新生児期：自発運動の低下、乳幼児期：運動発達の遅れ、学童～成人：徒手筋力テストで複数筋が4以下）	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 筋緊張低下（関節の過伸展、被動性増大）	1. あり 2. なし 3. 不明
3. 腱反射の低下または消失	1. あり 2. なし 3. 不明

Ⅱ. 検査所見

1. 筋生検で特徴的な病理所見を認める。（所見：_____）	1. あり 2. なし 3. 不明
2. 先天性ミオパチーで既報の原因遺伝子に変異が同定されている。または、家族で同症を呈し遺伝子が確定している。（変異を認める遺伝子の種類：_____）	1. あり 2. なし 3. 不明

Ⅲ. その他の所見

1. 骨格筋画像（CT またはMRI）で萎縮・異常信号輝度を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2. 呼吸機能障害があり人工呼吸器を要する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
3. 経鼻胃管または胃瘻による経管栄養を要する	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

4. 側弯または関節拘縮を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
5. 顔面筋痙攣または高口蓋、眼瞼下垂、外眼筋麻痺を認める	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
6. 家族歴	1. あり 2. なし 3. 不明

＜診断のカテゴリー＞

1) I のいずれかを満たし、かつ II のいずれかの検査で所見を認めるもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
2) I のいずれかを満たし、II は未実施または所見なしだが、III を 3 つ以上認め、以下の項目を全て満たす (該当する項目に☑を記入する) □20 歳以下で診断 □①中枢神経病変の否定 □②骨格筋画像、針筋電図または遺伝子検査で筋炎や神経原性疾患の除外 □③染色体異常の否定 □④CK 値が低下～軽度上昇 (概ね 500U/ l 以下まで)	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項【該当する番号を○で囲む】

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）	6.死亡

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	

■ 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.現在未施行			
生活状況	食事	□自立 □部分介助 □全介助	車椅子とベッド間の移動	□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助
	整容	□自立 □部分介助/不可能	トイレ動作	□自立 □部分介助 □全介助
	入浴	□自立 □部分介助/不可能	歩行	□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助
	階段昇降	□自立 □部分介助 □不能	着替え	□自立 □部分介助 □全介助
	排便コントロール	□自立 □部分介助 □全介助	排尿コントロール	□自立 □部分介助 □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、「難病に係る診断基準及び重症度分類等について」(平成〇〇年〇〇月〇〇日健発〇〇第〇号健康局長通知)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。