

032 自己貪食空胞性ミオパチー

■ 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"/> <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"/>	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

診断

<input type="checkbox"/> 1. ダノン (Danon) 病	<input type="checkbox"/> 2. 過剰自己貪食を伴う X 連鎖性ミオパチー
<input type="checkbox"/> 3. その他の自己貪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

	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 不明
筋力低下および筋萎縮	ありの場合 具体的に		

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

	検査年月日	西暦 <input style="width: 20px; height: 20px; border: 1px solid black;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px; border: 1px solid black;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px; border: 1px solid black;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px; border: 1px solid black;" type="text"/> 年 <input style="width: 20px; height: 20px; border: 1px solid black;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px; border: 1px solid black;" type="text"/> 月 <input style="width: 20px; height: 20px; border: 1px solid black;" type="text"/> <input style="width: 20px; height: 20px; border: 1px solid black;" type="text"/> 日
Western blot 解析	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"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <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	

心機能				
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"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日		
	左室拡張末期径	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mm	左室の 最大壁厚	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mm
	左室駆出分画	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <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

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"/> 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

■ 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

<p>NYHA 分類</p> <p><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)</p> <p><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)</p> <p><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)</p> <p><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、狭心症症候群が安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)</p>

■ 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

ア. 症状

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		
	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			

イ. 検査所見

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		
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"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <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"/> . <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"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <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"/> <input type="text"/> <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			

ウ. 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
----------------	---

エ. 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

■ 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"/>
医療機関所在地	
電話番号	<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。
- ・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"/>			
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"/>			
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