

003 脊髄性筋萎縮症

■ 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	年 月 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	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 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 *11 を選択の場合、以下に記入		
	続柄		
発症時期	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		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : A1 下位運動ニューロン症候を認め、A2 上位運動ニューロン症候は認めず、
A3 経過は進行性で、かつBの1～3を満たし、Dの鑑別すべき疾患を全て除外したもの
- ☐ Definite 2 : A1 下位運動ニューロン症候を認め、A2 上位運動ニューロン症候は認めず、
A3 経過は進行性で、かつCを認め、Dの鑑別すべき疾患を全て除外したもの
- ☐ Probable : Cの1～3のいずれかを認め(※)、I型・II型およびそれに準じた発症が
予測されるもの
- ☐ いずれにも該当しない

※：遺伝学的検査に関するレポート添付を必要とする

診断

- ☐ 1. 脊髄性筋萎縮症 I 型 (タイプ 1、重症型、ウェルドニッヒ・ホフマン (Werdnig-Hoffmann) 病)
- ☐ 2. 脊髄性筋萎縮症 II 型 (タイプ 2、中間型、デュボビッツ (Dubowitz) 病)
- ☐ 3. 脊髄性筋萎縮症 III 型 (タイプ 3、軽症型、クーゲルベルグ・ウェランダー (Kugelberg-Welander) 病)
- ☐ 4. 脊髄性筋萎縮症 IV 型 (タイプ 4、成人発症型)
- ☐ 5. その他の脊髄性筋萎縮症 *5 を選択の場合、以下に記入

病名	
----	--

A. 臨床所見

1. 脊髄前角細胞の喪失と変性による下位運動ニューロン症候を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ a. 筋力低下 (対称性、近位筋>遠位筋、下肢>上肢、軀幹および四肢) ☐ b. 筋萎縮 ☐ c. 舌、手指の筋線維束性収縮 ☐ d. 腱反射減弱から消失 ☐ e. 運動発達遅滞 (I 型、II 型の場合) ☐ f. 筋緊張低下	
2. 上位運動ニューロン症候は認めない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 経過は進行性である	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
経過	☐ 1. 進行性 ☐ 2. 進行後停止 ☐ 3. 軽快 ☐ 4. その他
	進行性の状況 ☐ 1. 急速 ☐ 2. 緩徐 ☐ 3. 極めて緩徐 (数十年)

4. 参考所見として小児期発症例では下記を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ a. 関節拘縮、側弯（I 型、II 型、III 型） ☐ b. 摂食・嚥下障害（I 型、II 型）			
☐ c. 呼吸障害（I 型、II 型、III 型）			

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

血液検査			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	実施日	西暦 年 月 日	
1. 血清クレアチンキナーゼ（CK）値が正常上限の10倍以下である		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
		IU/L	
		基準値	IU/L
針筋電図			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	実施日	西暦 年 月 日	
2. 筋電図で高振幅電位や多相性電位などの神経原性所見を認める		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
		部位	☐ 1. 上肢領域 ☐ 2. 体幹領域 ☐ 3. 下肢領域
3. 運動神経伝導速度が正常下限の70%以上である		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
		測定値／正常下限値	%

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった変異には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ 1. SMN1 遺伝子が2アレルとも欠失（0コピー数）	
☐ 2. SMN1 遺伝子が1コピーかつ病的と判断される SMN1 遺伝子変異	
☐ 3. SMN1 遺伝子の両アレルに、病的と判断される SMN1 遺伝子変異	
☐ 4. IGHMBP2 の両アレル性の病的変異	

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。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 1. 筋萎縮性側索硬化症 ☐ 2. 球脊髄性筋萎縮症 ☐ 3. 脳腫瘍・脊髄腫瘍			
☐ 4. 脊髄疾患（頸椎症、椎間板ヘルニア、脊髄空洞症など）			
☐ 5. 末梢神経疾患、多発性神経炎（遺伝性、非遺伝性）、多巣性運動ニューロパチーなど			
☐ 6. 筋疾患（筋ジストロフィー、多発性筋炎など）			
☐ 7. 感染症に関連した下位運動ニューロン障害（ポリオ後症候群など） ☐ 8. 傍腫瘍症候群			
☐ 9. 先天性多発性関節拘縮症 ☐ 10. 神経筋接合部疾患			

■ 重症度分類に関する事項

生活における重症度分類

☐ 1. 学校生活・家事・就労はおおむね可能
☐ 2. 学校生活・家事・就労は困難だが、日常生活（身の回りのこと）はおおむね自立
☐ 3. 自力で食事、排泄、移動のいずれか1つ以上ができず、日常生活に介助を要する
☐ 4. 呼吸困難・痰の喀出困難、あるいは嚥下障害がある
☐ 5. 非経口的栄養摂取（経管栄養、胃瘻など）、人工呼吸器使用、気管切開を受けている

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

■ 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				
歩行	☐ 1. 可能 ☐ 2. 不可能 ☐ 3. 不明			
歩行不能となった時期	歳 か月から			
運動発達遅滞 （小児期のみ評価）	頸定の時期	か月	独立座位の時期	か月
	起立の時期	か月	独歩の時期	か月

臨床所見（新規）

筋力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
筋力低下：坐位	☐ 1. 可能 ☐ 2. 不可能	筋力低下：起立	☐ 1. 可能 ☐ 2. 不可能	
筋力低下：歩行	☐ 1. 可能 ☐ 2. 不可能	筋力低下：階段昇降	☐ 1. 可能 ☐ 2. 不可能	
筋力低下：顔面筋罹患	☐ 1. あり ☐ 2. なし			

治療その他

経管栄養	☐ 1. 経鼻胃管 ☐ 2. 胃瘻・腸瘻 ☐ 3. 未施行			
	導入日	西暦 年 月		
非侵襲的陽圧換気 （BiPAP 等）	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 未施行			
	導入日	西暦 年 月		
気管切開	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	導入日	西暦 年 月		
薬物治療	☐ 1. 実施	薬剤名		
	導入日	西暦 年 月		
	終了日	西暦 年 月		
薬物治療	☐ 1. 実施	薬剤名		
	導入日	西暦 年 月		
	終了日	西暦 年 月		

■ 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. 気管切開孔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	☐ 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											*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					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			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				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
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					年			月		