

012 先天性筋無力症候群

■ 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"/>
<input type="text"/> 年 <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>

<input type="checkbox"/> Definite : A1、A2、A3のいずれかを認め、B1かつB2かつC1を満たす
<input type="checkbox"/> Probable : A1、A2、A3のいずれかを認め、B1かつB2かつC2を満たす
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 症状・臨床所見

1. 骨格筋力低下	<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
2. 骨格筋易疲労性	<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
3. 骨格筋低形成	<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

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

1. 抗アセチルコリン受容体抗体価	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 未実施		
	測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	nmol/L
	正常範囲	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ~ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	nmol/L
	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 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	
2. 抗 MuSK 抗体価	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 未実施		
	測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	nmol/L
	正常範囲	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ~ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	nmol/L
	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 <input type="text"/> <input type="text"/> 日	

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
1. 既報告遺伝子のうち早期に同定された19遺伝子の病的変異	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> CHRNA1 <input type="checkbox"/> CHRNB1 <input type="checkbox"/> CHRND <input type="checkbox"/> CHRNE <input type="checkbox"/> COLQ <input type="checkbox"/> AGRN <input type="checkbox"/> LRP4 <input type="checkbox"/> MUSK <input type="checkbox"/> LAMB2 <input type="checkbox"/> RAPSN <input type="checkbox"/> DOK7 <input type="checkbox"/> CHAT <input type="checkbox"/> SCN4A <input type="checkbox"/> GFPT1 <input type="checkbox"/> DPAGT1 <input type="checkbox"/> ALG2 <input type="checkbox"/> ALG14 <input type="checkbox"/> PLEC <input type="checkbox"/> PREPL	
2. 既報告遺伝子のうち最近同定された17遺伝子の病的変異	<input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明
<input type="checkbox"/> CHD8 <input type="checkbox"/> CHRNG <input type="checkbox"/> COL13A1 <input type="checkbox"/> GMPPB <input type="checkbox"/> LAMA5 <input type="checkbox"/> MYO9A <input type="checkbox"/> PURA <input type="checkbox"/> RPH3A <input type="checkbox"/> SLC18A3 <input type="checkbox"/> SLC25A1 <input type="checkbox"/> SLC5A7 <input type="checkbox"/> SNAP25 <input type="checkbox"/> SYT2 <input type="checkbox"/> TEFM <input type="checkbox"/> TOR1AIP1 <input type="checkbox"/> UNC13A <input type="checkbox"/> VAMP1	

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. 重症筋無力症 <input type="checkbox"/> 2. 先天性ミオパチー <input type="checkbox"/> 3. 筋ジストロフィー症	

■ 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わる (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、半分以上は自分でできる（5点） <input type="checkbox"/> 3. 上記以外（0点）
排便コントロール	<input checked="" 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

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

令和9年4月適用開始予定

■ その他の事項

臨床所見

理学所見（診断時）		
身長	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> cm	
体重	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> kg	
筋力低下（診断時）		
眼球運動障害	<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	
筋力低下の日内変動・日差変動	<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	
現在の運動機能（日内変動・日差変動がある場合には症状増悪時の状況）		
日内変動・日差変動の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明	
歩行障害 (過去に装具を使用した方は 現在使っていないくても記入)	<input type="checkbox"/> 1. 装具・杖なしで歩行可能 <input type="checkbox"/> 2. 装具・杖を使用して歩行可能	
	<input type="checkbox"/> 3. 座位はとれるが歩行不能 <input type="checkbox"/> 4. 自力で座位をとれない	
	装具・杖の使用開始年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳
	歩行不能となった年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳
	自力で座位をとれなくなった年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳
車椅子の使用	<input type="checkbox"/> 1. 一日のうち部分的に使用 <input type="checkbox"/> 2. 一日中使用 <input type="checkbox"/> 3. 未使用	
	車椅子使用開始年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 歳
他の特徴		
合併症	<input type="checkbox"/> 1. 骨格筋低形成 <input type="checkbox"/> 2. 顔面小奇形 <input type="checkbox"/> 3. 夜間無呼吸発作 <input type="checkbox"/> 4. その他	

検査所見

血清クレアチンキナーゼ値	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 高値 <input type="checkbox"/> 3. 低値			
	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L			
	基準値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ~ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> IU/L		
	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 <input type="text"/> <input type="text"/> 日		
抗 agrin 抗体価	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 未実施			
	測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	単位	
	正常範囲	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ~ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>		
	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 <input type="text"/> <input type="text"/> 日		
その他重症筋無力症自己抗体価	抗体名			
	<input type="checkbox"/> 1. 陽性 <input type="checkbox"/> 2. 陰性 <input type="checkbox"/> 3. 未実施			
	測定値	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	単位	
	正常範囲	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> ~ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>		
	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 <input type="text"/> <input type="text"/> 日		
筋生検 (最重症時)	神経筋接合部形態異常			
	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. その他の所見 *3 を選択の場合、以下に記入			

発症と経過

初発症状 (新規)	
出生時筋力低下	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
眼球運動障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	ありの場合 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
骨格筋易疲労性	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	ありの場合 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
筋力低下の日内変動・日差変動	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明
	ありの場合 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	

治療その他 (最有効時)

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

■ 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"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<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"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<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						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"/>