

030 遠位型ミオパチー

■ 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"/>
<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

<input type="checkbox"/> 1. 三好型ミオパチー <input type="checkbox"/> 2. 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (DMRV/GNE myopathy)	
<input type="checkbox"/> 3. 眼咽頭遠位型ミオパチー <input type="checkbox"/> 4. その他の遠位型ミオパチー	
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

以下は診断で選択した疾病について記載する

1) 三好型ミオパチー

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : Aの aかつb を満たし、かつB 又はC を満たす
<input type="checkbox"/> Probable : Aの aかつb を満たし、B およびC が実施されていない
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 臨床所見

a. 常染色体潜性遺伝 (劣性遺伝) 又は孤発性	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
b. 進行性の筋力低下及び筋萎縮 : 下肢後面筋群、特に腓腹筋が侵される	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見

骨格筋免疫染色又はウェスタンブロット解析			
dysferlin 欠損	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 未検

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"/> DYSF(dysferlin) (ホモ接合型変異)	<input type="checkbox"/> DYSF(dysferlin) (複合ヘテロ接合型変異)		

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。	<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"/> 遠位筋を侵し得る他の筋疾患 (他の遠位型ミオパチーを含む。)			
<input type="checkbox"/> 神経原性疾患	<input type="checkbox"/> 他の筋ジストロフィー	<input type="checkbox"/> 多発性筋炎	

2) 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite : A (aかつb) またはBの少なくとも1つを満たし、かつCを満たす
<input type="checkbox"/> Probable : A (aかつb) を満たし、かつBを満たす
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 臨床所見

a. 常染色体潜性遺伝 (劣性遺伝) 又は孤発性	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
b. 進行性の筋力低下及び筋萎縮 : 前脛骨筋や大腿屈筋群、大内転筋が侵されるが、大腿四頭筋は多くは保たれる	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見

縁取り空胞を伴う筋線維	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 未検
-------------	--------------------------------	--------------------------------	--------------------------------

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"/> GNE (ホモ接合型変異)		<input type="checkbox"/> GNE (複合ヘテロ接合型変異)	

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。	<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"/> 遠位筋を侵し得る他の筋疾患 (他の遠位型ミオパチーを含む。)			
<input type="checkbox"/> 神経原性疾患		<input type="checkbox"/> 縁取り空胞を来す他のミオパチー	

3) 眼咽頭遠位型ミオパチー

<診断のカテゴリー>

<input type="checkbox"/> Definite 1 : Aの臨床所見のうち1つ以上とCのaを満たす
<input type="checkbox"/> Definite 2 : Aの臨床所見のうち2つ以上とBのa、Cのbを満たす
<input type="checkbox"/> Probable : Aの臨床所見のうち2つ以上とBのaまたはBのb（もしくはその両方）を満たす
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

A. 臨床所見

a. 眼瞼下垂または外眼筋麻痺（もしくはその両方）を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
b. 嚥下障害・構音障害を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input checked="" type="checkbox"/> 3. 不明
c. 遠位筋の筋力低下・筋萎縮を呈する	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input checked="" type="checkbox"/> 3. 不明

B. 筋生検所見

a. 縁取り空胞を伴う筋線維の存在または細胞質内のp62陽性凝集体の存在	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 未検
b. 複数の小角化線維の存在	<input checked="" type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 未検

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無	<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
a. 以下のいずれかで5'非翻訳領域にCGGリピート伸長がみられる	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
*1. 該当を選択の場合、以下より該当する遺伝子を選択			
<input type="checkbox"/> LRP12	<input type="checkbox"/> GIPC1	<input type="checkbox"/> NOTCH2NLC	
<input type="checkbox"/> RILPL1	<input type="checkbox"/> LOC642361/NUTM2B-AS1		
b. PABPN1のGCNリピート伸長がみられない	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明

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"/> 遠位筋を侵し得る他の筋疾患（他の遠位型ミオパチーを含む。） <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂、外眼筋麻痺、嚥下・構音障害をきたしうる他の神経筋疾患（眼咽頭型筋ジストロフィー（OPMD）、慢性進行性外眼筋麻痺症候群（CPEO）、先天性筋無力症候群、重症筋無力症など） <input type="checkbox"/> 縁取り空胞を来す他の筋疾患（OPMD、GNEミオパチー、VCP関連ミオパチー、封入体筋炎など）			

4) その他の遠位型ミオパチー

<診断のカテゴリー>

Definite : Aの a-d およびBの a-b をすべて満たす	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当
-------------------------------------	--------------------------------	---------------------------------

A. 主要所見

a. 遠位筋が優位に侵される	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
b. 両側性である	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
c. 日内変動を伴わず、固定性又は進行性である	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明
d. 2年以上の経過である	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明

B. 検査所見

a. 筋原性変化の存在	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 未検
b. 神経原性変化はないか、あっても筋力低下を全て説明できるものではない	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明

C. 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"/> 先天性ミオパチー			

■ 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 checked="" 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

■ 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 (複数回答可)	<input type="checkbox"/> 1. 脛が下がる <input type="checkbox"/> 2. 飲み込みづらい、食べるのが遅い <input type="checkbox"/> 3. 手に力が入りにくい <input type="checkbox"/> 4. つま先があがりにくい、つまづく <input type="checkbox"/> 5. つま先立ちをしづらい <input type="checkbox"/> 6. 脚の痩せ <input type="checkbox"/> 7. その他	
	脚の痩せの 場合の部位	
初発症状出現年齢	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	歳

主要所見（新規） *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

筋力低下（現在の記載時点の状態）				
外眼筋麻痺	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	構音障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし	
嚥下障害	<input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし			
現在の握力	握力検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未検		
	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	
現在の運動機能				
歩行障害	<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（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）		<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	

検査所見 (新規)

CD14 陽性リンパ球のウェスタンブロット解析 (記載時点)				
dysferlin 欠損	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 未検	
針筋電図				
筋原性変化の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 未検	
高振幅 MPU の有無	<input type="checkbox"/> 1. あり	<input type="checkbox"/> 2. なし	<input type="checkbox"/> 3. 未検	
呼吸機能				
検査実施	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施			
	検査日	西暦	年 月 日	
VC	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mL	%VC	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %	
FVC	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> mL	%FVC	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> %	
測定法	<input type="checkbox"/> 1. 座位 <input type="checkbox"/> 2. 臥位 <input type="checkbox"/> 3. その他			
心機能				
心電図検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施			
	所見			
	実施日	西暦	年 月	
心臓超音波検査	<input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施			
	EF	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %	FS	<input type="text"/> <input type="text"/> . <input type="text"/> %
	実施日	西暦	年 月	

遺伝学的検査（新規）

常染色体顕性遺伝（優性遺伝）	<input type="checkbox"/> 1. 該当	<input type="checkbox"/> 2. 非該当	<input type="checkbox"/> 3. 不明	
以下は4) その他の遠位型ミオパチーの場合のみ記入する				
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"/> DYSF	<input type="checkbox"/> ANO5	<input type="checkbox"/> TIA1	<input type="checkbox"/> MYH7	<input type="checkbox"/> CAV3
<input type="checkbox"/> MATR3	<input type="checkbox"/> VCP	<input type="checkbox"/> NEB	<input type="checkbox"/> TTN	<input type="checkbox"/> TTID
<input type="checkbox"/> LDB3	<input type="checkbox"/> CRYAB	<input type="checkbox"/> DES	<input type="checkbox"/> FLNC	
<input type="checkbox"/> その他の遺伝子 *その他の遺伝子を選択の場合、以下に記入			<input type="checkbox"/> 原因不明	

令和9年4月適用開始

■ 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	<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	□□□□□□□□		
有効期限	西暦	□□□□	年 □□ 月 □□ 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	□□□□ 年 □□ 月 □□ 日