

neuropathyなど

(7) 筋疾患

筋ジストロフィー、多発筋炎など

(8) 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

(9) 傍腫瘍症候群

(10) 先天性多発性関節拘縮症

(11) 神経筋接合部疾患

3. 診断の判定

上記1の(1)①②③すべてと(2)、(3)の1項目以上を満たし、かつ2のいずれでもない。

編みかけ部分は患者または家族（代理人）が記入してから医師に提出して下さい。  
年月日の記載は西暦でも構いません。

## 脊髄性筋萎縮症 臨床調査個人票 (1.新規)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日	出生地 都道府県	発病時 都道府県	在住 都道府県	日生 (満 歳)
氏名	郵便番号		電話 ( )		出生地 都道府県		発病時 都道府県		在住 都道府県		日生 (満 歳)
発病年月	1.昭和 2.平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保険種別	1.政 4.共	2.組 5.国	3.船 6.高		
身体障害者 手帳	1.あり(等級 級) 2.なし		介護認定	1.要介護(要介護度 ) 2.要支援 3.なし							
生活状況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他( )) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)										
受診状況 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院( 回/ か月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他( )										
発症と経過(具体的に記述) 発症( 歳 か月) 歩行不能(1.ある 2.ない)(1.生下時から 2.( )歳から)											
【WISH入力不要】											
家族歴	1.あり(発症者:1.同胞 2.両親のいずれか 3.祖父母 4.子 5.その他( )) 2.なし 3.不明										
近親婚	1.あり 両親が血族結婚(1.あり 2.なし) その他の続柄( ) 2.なし										
経過	症状は進行性で 1.ある (1.急速 2.緩徐 3.極めて緩徐(数十年)) 2.ない										
病型	1.脊髄性筋萎縮症 I型(タイプ1, Werdnig-Hoffmann病) 2.脊髄性筋萎縮症 II型(タイプ2, 中間型 Dubowitz病) 3.脊髄性筋萎縮症 III型(タイプ3, Kugelberg-Welander病) 4.脊髄性筋萎縮症 IV型(タイプ4, 成人発症型, 脊髄性進行性筋萎縮症) 5.その他の脊髄性筋萎縮症(病名: )										
初発症状 (複数選択可)	1.運動発達遅滞(小児期発症のみ評価): (頸定 か月、独立座位 か月、起立 か月、独歩 か月) 2.嚥下障害 3.呼吸障害 4.哺乳障害 5.上肢筋力低下(優位部:1.近位 2.遠位 3.びまん性)(1.右 2.左 3.両側) 6.下肢筋力低下(優位部:1.近位 2.遠位 3.びまん性)(1.右 2.左 3.両側) 7.その他( )										
現症	1.筋力低下 ①坐位(1.可能 2.不可能) ②起立(1.可能 2.不可能) ③歩行(1.可能 2.不可能) ④階段昇降(1.可能 2.不可能) ⑤顔面筋罹患(1.あり 2.なし) 2.筋萎縮(認める部位すべてに○) 1.頸筋群 2.右上肢 3.左上肢 4.右上肢帯筋 5.左上肢帯筋 6.傍脊柱筋 7.右腰帯筋 8.左腰帯筋 9.右下肢 10.左下肢 11.顔面筋 3.筋線維束性収縮 ①舌(1.あり 2.なし) ②手指(1.あり 2.なし) ③顔面(1.あり 2.なし) ④その他( ) 4.関節拘縮 1.あり 2.なし 部位 1.頸部 2.上肢領域 3.体幹領域(脊柱) 4.腰部・下肢領域 5.嚥下障害 1.あり 2.なし 6.呼吸障害 1.あり 2.なし 7.哺乳障害 1.あり 2.なし 8.運動発達遅滞 1.あり 2.なし 9.上位運動ニューロン症候 1.あり 2.なし 10.合併する神経症候(認められるもの全てを選択) 1)認知症・認知機能低下 1.あり 2.なし 2)精神発達遅滞 1.あり 2.なし 3)小脳症候 1.あり 2.なし 4)眼球運動障害 1.あり 2.なし 5)声帯麻痺 1.あり 2.なし 6)感覚障害 a.しびれ感 1.あり 2.なし b.深部覚低下 1.あり 2.なし c.温痛覚低下 1.あり 2.なし d.疼痛感 1.あり 2.なし e.その他( ) 7)自律神経障害 a.膀胱直腸障害 1.あり 2.なし 3.不明 b.発汗障害 1.あり 2.なし c.起立性低血圧 1.あり 2.なし 3.不明 d.その他( ) 8)錐体外路症候 a.無動 1.あり 2.なし b.筋強剛 1.あり 2.なし c.その他( ) 9)痙攣 1.あり (1.有熱時 2.無熱時) 2.なし 11.心筋症 1.あり 2.なし 12.先天性関節拘縮 1.あり (1.頸部 2.上肢領域 3.体幹領域(脊柱) 4.腰部・下肢領域) 2.なし 13.先天奇形( ) 14.その他( )										

血液検査	血清 CK 又は CPK 値： IU/l (基準値 IU/l) (検査 年 月 日)			
針筋電図	1. 実施 (実施日：昭和・平成 年 月 日) 2. 未実施 神経原性変化の所見 (高振幅電位、多相性電位など) 1. あり 2. なし (部位：1. 脳神経領域 2. 頸部・上肢領域 3. 体幹領域 4. 腰部・下肢領域)			
遺伝子検査	1. 実施 2. 未実施 (1. 異常あり (具体的に記載 ) 2. 異常なし)			
鑑別診断	(1) 筋萎縮性側索硬化症 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (2) 球脊髄性筋萎縮症 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (3) 脳腫瘍・脊髄疾患 (頸椎症、椎間板ヘルニア、脳および脊髄腫瘍、脊髄空洞症など) 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (4) 末梢神経疾患 (多発性神経炎 (遺伝性、非遺伝性)、多発限局性運動性末梢神経炎 multifocal motor neuropathy など) 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (5) 筋疾患 (筋ジストロフィー、多発筋炎など) 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (6) 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) 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (7) 傍腫瘍症候群 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (8) 先天性多発性関節拘縮症 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (9) 神経筋接合部疾患 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない (10) その他 ( ) 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない			
現在の日常生活動作 (ADL)	歩行・移動	1. 正常 2. やや歩行・移動が困難 3. 杖などの器物または人による介助歩行 4. 歩行不可能 (車椅子などで生活) 5. 足を動かすことができない (全介助移動)	呼吸困難	1. なし 2. 歩行中に起こる 3. 日常動作のいずれかで起こる 4. 座位または臥位いずれかで起こる 5. 極めて強く呼吸補助装置を考慮する
	嚥下	1. 正常な食事習慣 2. 初期の摂食障害、時に食物をつまらせる 3. 形態をかえて食べる必要有 (きざみ食等) 4. 補助的な経管栄養または点滴を必要とする 5. 全面的に経管栄養か点滴 (経口摂取不可能)	呼吸不全 (呼吸が自然にできない)	1. なし 2. 間欠的に呼吸補助装置 (bipap) が必要 3. 夜間に継続的に呼吸補助装置 (bipap) が必要 4. 1 日中呼吸補助装置 (bipap) が必要 5. 挿管または気管切開による人工呼吸が必要
	食事 (経管栄養実施)	1. 正常 2. ぎこちないが全ての手先の作業ができる 3. ボタンやファスナーを留めるのにある程度手助けが必要 4. 看護者にわずかに面倒をかける 5. 全く何もできない	着衣、身の周りの動作	1. 正常にできる 2. 努力して、一人で完全にできる 3. 時折手助けまたは代わりの方法が必要 4. しばしば手助けが必要 5. 全面介助である
栄養と呼吸	1. 経管栄養 1. 経鼻胃管 2. 胃瘻・腸瘻 3. 未施行 (導入日：昭和・平成 年 月 日) 2. 経静脈栄養 1. 施行 2. 未施行 (導入日：昭和・平成 年 月 日) 3. 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：昭和・平成 年 月 日) 4. 気管切開 1. 施行 2. 未施行 (導入日：昭和・平成 年 月 日) 5. 気管切開＋人工呼吸器 1. 装着 2. 未装着 (導入日：昭和・平成 年 月 日)			
生活における重症度	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、移動のいずれか一つ以上ができず、日常生活に介助を要する。 4. 呼吸困難・痰の咯出困難、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。			
運動機能分類	1. 階段昇降は可能 (手すりは不要) 5. 起立位の保持は可能 (支持が必要) 2. 階段昇降は可能 (手すりが必要) 6. 起立位の保持は不可能、座位保持は可能 3. 階段昇降は不可能、平地は独歩可能 7. 坐位の保持も不可能であり、常時臥床状態 4. 起立位の保持は可能 (支持は不要)			
医療上の問題点				
【WISH 入力不要】				
医療機関名				
医療機関所在地				
医師の氏名				
電話番号 ( )				
記載年月日：平成 年 月 日				

編みかけ部分は患者または家族(代理人)が記入してから医師に提出して下さい。  
年月日の記載は西暦でも構いません。

脊髄性筋萎縮症 臨床調査個人票 (2.更新)

ふりがな 氏名	性別		1.男 2.女	生年月日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日生 (満 歳)
住所	郵便番号		電話 ( )		出生都道府県	発病時在住都道府県
発病年月	1.昭和 2.平成	年 月 (満 歳)	初診年月日	1.昭和 2.平成	年 月 日	保険種別 1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.高
身体障害者 手帳	1.あり(等級 級) 2.なし		介護認定	1.要介護(要介護度 ) 2.要支援 3.なし		
生活状況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他( )) 日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)					
受診状況 (最近6か月)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院( 回/ か月) 4.往診あり 5.入通院なし 6.その他( )					
発症と経過(具体的に記述) 発症( 歳 か月) 歩行不能(1.ある 2.ない)(1.生下時から 2.( )歳から)						
【WISH入力不要】						
家族歴	1.あり(発症者:1.同胞 2.両親のいずれか 3.祖父母 4.子 5.その他( )) 2.なし 3.不明					
近親婚	1.あり 両親が血族結婚(1.あり 2.なし) その他の続柄( ) 2.なし					
経過	症状は進行性で 1.ある(1.急速 2.緩徐 3.極めて緩徐(数十年)) 2.ない					
病型	1.脊髄性筋萎縮症I型(タイプ1, Werdnig-Hoffmann病) 2.脊髄性筋萎縮症II型(タイプ2, 中間型 Dubowitz病) 3.脊髄性筋萎縮症III型(タイプ3, Kugelberg-Welander病) 4.脊髄性筋萎縮症IV型(タイプ4, 成人発症型, 脊髄性進行性筋萎縮症) 5.その他の脊髄性筋萎縮症(病名: )					
初発症状 (複数選択可)	1.運動発達遅滞(小児期発症のみ評価):(頸定 か月、独立座位 か月、起立 か月、独歩 か月) 2.嚥下障害 3.呼吸障害 4.哺乳障害 5.上肢筋力低下(優位部:1.近位 2.遠位 3.びまん性)(1.右 2.左 3.両側) 6.下肢筋力低下(優位部:1.近位 2.遠位 3.びまん性)(1.右 2.左 3.両側) 7.その他( )					
現症	1.筋力低下 ①坐位(1.可能 2.不可能) ②起立(1.可能 2.不可能) ③歩行(1.可能 2.不可能) ④階段昇降(1.可能 2.不可能)⑤顔面筋罹患(1.あり 2.なし) 2.筋萎縮(認める部位すべてに○) 1.頸筋群 2.右上肢 3.左上肢 4.右上肢帯筋 5.左上肢帯筋 6.傍脊柱筋 7.右腰帯筋 8.左腰帯筋 9.右下肢 10.左下肢 11.顔面筋 3.筋線維束性収縮 ①舌(1.あり 2.なし) ②手指(1.あり 2.なし) ③顔面(1.あり 2.なし) ④その他( ) 4.関節拘縮 1.あり 2.なし 部位 1.頸部 2.上肢領域 3.体幹領域(脊柱) 4.腰部・下肢領域 5.嚥下障害 1.あり 2.なし 6.呼吸障害 1.あり 2.なし 7.哺乳障害 1.あり 2.なし 8.運動発達遅滞 1.あり 2.なし 9.上位運動ニューロン症候 1.あり 2.なし 10.合併する神経症候(認められるもの全てを選択) 1)認知症・認知機能低下 1.あり 2.なし 2)精神発達遅滞 1.あり 2.なし 3)小脳症候 1.あり 2.なし 4)眼球運動障害 1.あり 2.なし 5)声帯麻痺 1.あり 2.なし 6)感覚障害 a.しびれ感 1.あり 2.なし b.深部覚低下 1.あり 2.なし c.温痛覚低下 1.あり 2.なし d.疼痛感 1.あり 2.なし e.その他( ) 7)自律神経障害 a.膀胱直腸障害 1.あり 2.なし 3.不明 b.発汗障害 1.あり 2.なし c.起立性低血圧 1.あり 2.なし 3.不明 d.その他( ) 8)錐体外路症候 a.無動 1.あり 2.なし b.筋強剛 1.あり 2.なし c.その他( ) 9)痙攣 1.あり (1.有熱時 2.無熱時) 2.なし 11.心筋症 1.あり 2.なし 12.先天性関節拘縮 1.あり (1.頸部 2.上肢領域 3.体幹領域(脊柱) 4.腰部・下肢領域) 2.なし 13.先天奇形( ) 14.その他( )					

血液検査	血清 CK 又は CPK 値: IU/l (基準値 IU/l) (検査 年 月 日)		
遺伝子検査	1. 実施 2. 未実施 (1. 異常あり (具体的に記載) ) 2. 異常なし)		
現在の日常生活動作 (ADL)	歩行・移動	1. 正常 2. やや歩行・移動が困難 3. 杖などの器物または人による介助歩行 4. 歩行不可能(車椅子などで生活) 5. 足を動かすことができない (全介助移動)	呼吸困難 1. なし 2. 歩行中に起こる 3. 日常動作のいずれかで起こる 4. 座位または臥位いずれかで起こる 5. 極めて強く呼吸補助装置を考慮する
	嚥下	1. 正常な食事習慣 2. 初期の摂食障害、時に食物をつまらせる 3. 形態をかえて食べる必要有 (きざみ食等) 4. 補助的な経管栄養または点滴を必要とする 5. 全的に経管栄養か点滴 (経口摂取不可能)	呼吸不全(呼吸が自然にできない) 1. なし 2. 間欠的に呼吸補助装置 (bipap) が必要 3. 夜間に継続的に呼吸補助装置 (bipap) が必要 4. 1日中呼吸補助装置 (bipap) が必要 5. 挿管または気管切開による人工呼吸が必要
	食事(経管栄養実施)	1. 正常 2. ぎこちないが全ての手先の作業ができる 3. ボタンやファスナーを留めるのにある程度手助けが必要 4. 看護者にわずかに面倒をかける 5. 全く何もできない	着衣、身の周りの動作 1. 正常にできる 2. 努力して、一人で完全にできる 3. 時折手助けまたは代わりの方法が必要 4. しばしば手助けが必要 5. 全面介助である
栄養と呼吸	1. 経管栄養 1. 経鼻胃管 2. 胃瘻・腸瘻 3. 未施行 (導入日: 昭和・平成 年 月 日) 2. 経静脈栄養 1. 施行 2. 未施行 (導入日: 昭和・平成 年 月 日) 3. 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: 昭和・平成 年 月 日) 4. 気管切開 1. 施行 2. 未施行 (導入日: 昭和・平成 年 月 日) 5. 気管切開+人工呼吸器 1. 装着 2. 未装着 (導入日: 昭和・平成 年 月 日)		
生活における重症度	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、移動のいずれか一つ以上ができず、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。		
運動機能分類	1. 階段昇降は可能 (手すりは不要) 2. 階段昇降は可能 (手すりが必要) 3. 階段昇降は不可能、平地は独歩可能 4. 起立位の保持は可能 (支持は不要) 5. 起立位の保持は可能 (支持が必要) 6. 起立位の保持は不可能、座位保持は可能 7. 坐位の保持も不可能であり、常時臥床状態		
医療上の問題点			
【WISH 入力不要】			
医療機関名			
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			

## 球脊髄性筋萎縮症 (SBMA) の診断基準

### 1. 主要項目

#### (1) 神経所見

- ① 球症状：舌の萎縮・線維束性収縮 (fasciculation)、構音障害、嚥下障害
- ② 下位運動ニューロン徴候：筋萎縮・筋力低下（顔面、四肢近位筋優位）、筋収縮時の著明な線維束性収縮
- ③ 手指振戦
- ④ 腱反射低下

#### (2) 臨床所見、検査所見

- ① 成人発症で緩徐に進行性である。
- ② 発症者は男性であり、同胞男性や母方家系の男性に家族歴を有する。
- ③ アンドロゲン不全症候（女性化乳房、睾丸萎縮、女性様皮膚変化など）を認める。
- ④ 針筋電図で高振幅電位などの神経原性変化を認める。

#### (3) 遺伝子診断

アンドロゲン受容体遺伝子における CAG リピートの異常伸長。

### 2. 鑑別診断

- (1) 頸椎症、椎間板ヘルニア、脊髄腫瘍、脊髄空洞症など脊髄の局所性病変によるもの。
- (2) 末梢神経疾患
- (3) 筋疾患
- (4) 筋萎縮性側索硬化症
- (5) 脊髄性筋萎縮症
- (6) 神経筋接合部疾患

### 3. 診断の判定

以下の A、B、C いずれかに該当するものを球脊髄性筋萎縮症と診断する。

- A. 1 (1) のうち、①または②を含む 2 項目以上を満たし、かつ 1 (2) ①から④のすべてを満たすもの。
- B. 1 (1) のうち、①または②を含む 2 項目以上を満たし、かつ 1 (3) を実施した場合には、それを満たすもの。
- C. A、B 両者を満たすもの。

#### 参考事項

- (1) 錐体路徴候、小脳症状はなく、自律神経障害もほとんど認められない。
- (2) 手指振戦、筋痙攣、構音障害が初発症状になることがある。
- (3) 血液生化学所見で、CK 高値、脂質高値、トランスアミナーゼ軽度上昇、耐糖能異常を認めることがある。
- (4) 末梢神経伝導速度検査で運動神経伝導速度はほぼ正常または低振幅筋活動電位、感覚神経活動電位は低振幅または誘発不能であることが多い。
- (5) 一般に筋生検で神経原性変化を認める。
- (6) 振動覚低下などの感覚障害を認めることがある。
- (7) 疾患名について bulbo-spinal muscular atrophy: BSMA、Kennedy 病、Kennedy-Alter-Sung 病と呼ばれることもある。