

029 ウルリッヒ病

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号								
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
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								
発症年月	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

■ 診断基準に関する事項

診断

診断の根拠	☐ 1. 遺伝子診断 ☐ 2. 筋生検 ☐ 3. 症状・経過より推察 ☐ 4. その他の根拠 *4を選択の場合、以下に記入

A. 主要所見

理学所見			
身長	cm	体重	kg
現在の症状			
筋緊張低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	程度		
筋力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	部位	☐ 1. 近位 ☐ 2. 遠位 ☐ 3. 体幹	

関節拘縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	部位	
関節過伸展	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	部位	
運動障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	☐ 1. 歩行可 ☐ 2. 座位可 ☐ 3. 寝たきり	
知的障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	程度	
発達障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
てんかん発作	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	発作型	
	頻度	
呼吸障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	程度	
	呼吸器の使用	☐ 1. あり ☐ 2. なし
心筋症、不整脈	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
嚥下障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	経管栄養	☐ 1. あり ☐ 2. なし

側彎	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	程度		
	Cobb 角		度
高口蓋	☐ 1. あり *1の場合、以下より選択 ☐ 2. なし		
	☐ a. 狭高口蓋 ☐ b. 広高口蓋		
先天性股関節脱臼	☐ 1. あり ☐ 2. なし	斜頸	☐ 1. あり ☐ 2. なし
皮膚過伸展	☐ 1. あり ☐ 2. なし	皮膚ケロイド形成	☐ 1. あり ☐ 2. なし
顔面筋罹患	☐ 1. あり ☐ 2. なし	踵骨突出	☐ 1. あり ☐ 2. なし
現在の運動機能			
車椅子の使用	☐ 1. 一日のうち部分的に使用 ☐ 2. 一日中使用 ☐ 3. 未使用		
	車椅子使用開始年齢	歳	
合併症	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	具体的に		

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 筋生検	
☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
所見	☐ a. 筋内鞘間質増生を伴う慢性筋原性変化 ☐ b. 免疫染色で Collagen VI の完全欠損、筋鞘膜特異的欠損または部分欠損
診断施設名	
診断施設での検体番号	
診断者名	

所見												
2. 血清 CK（クレアチンキナーゼ） 値												
IU/L												
基準値	~ IU/L											
	☐ 1. 正常 ☐ 2. 高値 ☐ 3. 低値											
測定日	西暦 年 月											
3. 発達知能指数												
☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施												
歳												
方法												
DQ/IQ 値	/											
4. 呼吸機能検査（呼吸筋力低下）												
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施											
	検査日	西暦 年 月 日										
	%VC	%				%FVC	%					
5. 画像診断												
頭部画像	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施											
	☐ 1. CT ☐ 2. MRI											
	検査時の年齢	歳										
	所見											

骨格筋画像	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	☐ 1. CT ☐ 2. MRI	
	検査時の年齢	歳
	所見	
6. その他特殊検査		
☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
検査名		
所見		

C. 遺伝学的検査

1. 常染色体劣性 遺伝または孤発性	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 非実施
	☐ a. COL6A1 遺伝子
	☐ A. ホモ接合型変異 ☐ B. 複合ヘテロ接合型変異
	☐ C. ヘテロ接合型変異
	☐ b. COL6A2 遺伝子
	☐ A. ホモ接合型変異 ☐ B. 複合ヘテロ接合型変異
☐ C. ヘテロ接合型変異	
☐ c. COL6A3 遺伝子	
☐ A. ホモ接合型変異 ☐ B. 複合ヘテロ接合型変異	
☐ C. 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。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 多発性筋炎、封入体筋炎 ☐ 2. 眼咽頭型筋ジストロフィー (OPMD) ☐ 3. 他の筋ジストロフィー ☐ 4. 縁取り空胞を伴う他のミオパチー ☐ 5. 先天性ミオパチー ☐ 6. 神経筋接合部疾患 ☐ 7. 神経原性疾患 ☐ 8. エメリー・ドレイフス (Emery-Dreifuss) 型筋ジストロフィー	

<診断のカテゴリー>

☐ Definite : 以下の①と②と③を満たす
☐ Probable : 以下の①と②を満たす
☐ ① C-1. と「発症と経過」の 1. に該当し、緩徐進行性の全般性筋力・筋緊張低下および筋萎縮を呈する ☐ ② B-1. 筋生検で a. と b. を認める ☐ ③ 遺伝子検査で a. ～c. の変異を認める
☐ いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250 文字以内かつ 7 行以内

--

■ 発症と経過

1. 生下時または乳児期発症 (新規)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
初発症状	
関節屈曲拘縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合 発症時期 西暦 年 月
筋力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合 発症時期 西暦 年 月

筋萎縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	ありの場合 発症時期	西暦 年 月	
経過			
☐ 1. 進行性 ☐ 2. 進行後停止 ☐ 3. 軽快 ☐ 4. その他			

■ 治療その他

治療			
☐ 1. 強心薬	☐ 2. 利尿薬	☐ 3. 経管栄養	☐ 4. 胃瘻栄養
☐ 5. 側彎手術	☐ 6. 中心静脈栄養	☐ 7. 酸素療法	☐ 8. 補助呼吸療法
☐ 9. 人工呼吸療法	☐ 10. 気管切開管理術		

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	☐ 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) ☐ 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) ☐ 3. 全介助 (0 点)
車椅子からベッドへの移動	☐ 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) ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) ☐ 4. 全介助または不可能 (0 点)
整容	☐ 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
トイレ動作	☐ 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) ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5 点) ☐ 3. 全介助または不可能 (0 点)
入浴	☐ 1. 自立 (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)

歩行	☐ 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） ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10 点） ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能（5 点） ☐ 4. 上記以外（0 点）
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10 点） ☐ 2. 介助または監視を要する（5 点） ☐ 3. 不能（0 点）
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10 点） ☐ 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） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10 点） ☐ 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） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10 点） ☐ 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） ☐ 3. 上記以外（0 点）
合計点数	/100 点

■ 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	印 ※自筆または押印のこと											
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ます。）
- ・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。