

113 筋ジストロフィー

■ 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

病型	☐ ジストロフィン異常症 ☐ 肢帯型 ☐ 顔面肩甲上腕型 ☐ 筋強直性 ☐ エメリー・ドレイフス型 ☐ 眼咽頭筋型 ☐ 福山型 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入

A. 症状

1. 慢性進行性の筋力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. 当該疾患特有の症状・合併症の存在 (上記「1. 慢性進行性の筋力低下」が、2. なし、3. 不明の場合は必須)	
① 臨床病型の特徴 (特徴的症状・合併症)	
ジストロフィン異常症	☐ 偽性肥大(下腿等) ☐ 関節拘縮(足首、股関節等) ☐ 心不全 ☐ 発達障害・精神発達遅延

顔面肩甲上腕型	☐ 翼状肩甲 ☐ 顔面筋罹患 ☐ 滲出性網膜炎 (Coats' 病)	☐ ポパイの腕 ☐ 非対称性の骨格筋罹患 ☐ 難聴
筋強直性	☐ 筋強直現象 ☐ 白質脳症 ☐ 眼瞼下垂・兎眼 ☐ 難聴 ☐ 低酸素血症 ☐ 耐糖能障害・高インスリン血症 ☐ 骨肥厚	☐ 斧様顔貌 ☐ 日中過眠 ☐ 前頭部脱毛 ☐ 認知機能障害 ☐ 白内障・網膜色素変性症 ☐ 心伝導障害・不整脈 ☐ 睡眠時無呼吸症候群 ☐ 高脂血症 ☐ 低 IgG 血症
エメリー・ドレイフス型	☐ 心伝導障害・不整脈 ☐ 関節拘縮(肘・足首・脊椎等)	☐ 心不全
眼咽頭筋型	☐ 眼瞼下垂・外眼筋麻痺	☐ 構音障害・嚥下障害
② 個別疾患(群)の特徴(肢帯型等) (特徴的症状・合併症)		
ミオチリン異常症	☐ 構音障害	☐ 顔面筋罹患
ラミン異常症	☐ 心伝導障害・不整脈 ☐ 関節拘縮(肘・足首・脊椎等) ☐ リポジストロフィー ☐ シャルコー・マリー・トゥース (Charcot-Marie-Tooth) 病 ☐ 早老症	☐ 心不全 ☐ 偽性肥大(下腿等)
カベオリン異常症	☐ rippling	☐ QT 延長症候群
デスミン異常症	☐ 心伝導障害・不整脈 ☐ 呼吸不全	☐ 心不全
サルコグリカン異常症	☐ 偽性肥大(下腿等)	☐ 心不全
α-ジストログリカン異常症	☐ 心不全	

B. 家族歴 (遺伝学的情報)

1. 同一家系内に遺伝学的または免疫学的検索で診断の確定した類症者が存在し、遺伝形式が当該疾患と矛盾しない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 同一家系内に一般病理学的所見で診断された類症者が存在し、遺伝形式が当該疾患と矛盾しない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
推定される遺伝形式(家族歴がある場合)	
☐ X 染色体連鎖	☐ 常染色体優性遺伝
☐ 常染色体劣性遺伝	☐ 細胞質遺伝(母系遺伝)

C. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 血清 CK 値高値 (既往を含むが一過性の上昇は除く)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	血清 CK 値	IU/L
2. 電気生理学的検査(筋電図等)による筋原性変化、疾患特異的所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	所見	

D. 病理所見 (凍結筋病理検体による検索)

ジストロフィー変化(骨格筋の壊死・再生像等)や当該疾患に特徴的な病理所見など当該疾患(病型)を示唆する所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	所見	

E. 遺伝学的検査

1. 遺伝学的検索による責任遺伝子の遺伝子変異 (遺伝子座のみの確定も含む)	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 免疫学的検索による責任蛋白質の 欠損・異常タンパク質発現	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
責任遺伝子(責任蛋白)			
☐ DMD (ジストロフィン) ☐ MYOT (ミオチリン) ☐ LMNA (ラミン A/C) ☐ CAV3 (カベオリン 3) ☐ DES (デスミン) ☐ CAPN3 (カルパイン 3) ☐ DYSF (ジスフェルリン) ☐ SGCA (サルコグリカン(SG)- α) ☐ SGCB (SG- β) ☐ SGCG (SG- γ) ☐ SGCD (SG- δ) ☐ TTN (タイチン) ☐ ANO5 ☐ FKTN (フクチン) ☐ FKRP ☐ POMT1 ☐ POMT2 ☐ POMGNT1 ☐ LAMA2 (ラミニン α 2(メロシン)) ☐ ITG7 (インテグリン α 7) ☐ DNM2 ☐ DUX4 (4 番染色体長腕 D4Z4 繰返し配列短縮) ☐ SMCHD1 ☐ DMPK CTG 繰返し配列延長 ☐ CNBP CCTG 繰返し配列延長 ☐ EMD (エメリン) ☐ FHL1 ☐ PABPN1 GCG 繰返し配列延長 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
自由記載			
遺伝子変異が明らかな場合			
検査法			
変異の詳細			
遺伝形式			
☐ X 染色体連鎖 ☐ 常染色体優性遺伝 ☐ 常染色体劣性遺伝			
変異の詳細	☐ 片側アレル ☐ 両側アレル		

F. 鑑別診断（遺伝学的診断・免疫学的診断がつかない場合）

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
--	-----------------------------------	----------------------------------	--------------------------------

☐ 代謝性筋疾患(ミトコンドリア病、糖原病、脂質代謝異常)
☐ 炎症性筋疾患(皮膚筋炎/多発性筋炎、封入体筋炎、サルコイドミオパチー等)
☐ 筋チャネル病(周期性四肢麻痺、ミオトニー症候群)
☐ 筋無力症候群(重症筋無力症、先天性筋無力症候群)
☐ 内分泌性ミオパチー(甲状腺中毒ミオパチー、粘液水腫、副甲状腺機能異常、低カリウム性ミオパチー等)
☐ 薬剤性ミオパチー(悪性症候群、悪性高熱、ステロイドミオパチー等)
☐ 先天性ミオパチー(ネマリンミオパチー、中心コア病、マルチミニコア病、中心核ミオパチー、筋線維型不均等症、その他)
☐ 筋原線維ミオパチー
☐ 遠位型ミオパチー(GNE ミオパチー、三好型ミオパチー、その他)
☐ 神経原性疾患(脊髄性筋萎縮症、球脊髄性筋萎縮症、筋萎縮性側索硬化症、その他)

<診断のカテゴリー>

☐ Definite 1 : Aのどれかと、Eの1、2 どちらかとFを満たす
 （常染色体劣性遺伝形式の疾患で片側アレルのみで変異が検出され、
 対側アレルの変異が確認できない場合は「Probable」として扱う）
☐ Definite 2 : Aのどれかと、DとFを満たす(一般病理学的診断)

☐ Probable 1 : Aの1 と、Bの1、Fを満たす
☐ Probable 2 : Aの1 と、Bの2、およびCの1、2 のいずれかとFを満たす
☐ Probable 3 : Aのどれかと、Eの1、2 どちらかとFを満たすが、常染色体劣性遺伝形式の疾患で、
 片側アレルのみで変異が検出され対側アレルの変異が確認できない

☐ Possible 1 : Aの1 とBの2 またはCのどれかを満たす
☐ Possible 2 : Aの2 とBおよびCのどれかを満たす
☐ Possible 3 : Aの1 と2 をともに満たす
☐ Possible 4 : BのどれかとEの1 を満たす
☐ Possible 5 : Cの1 とBのどれかを満たす
☐ Possible 6 : Cの1 とDまたはEの2 を満たす

☐ 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

■ 臨床所見

合併症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	中枢神経	☐ 精神発達遅滞 ☐ 認知症 ☐ 発達障害 ☐ てんかん・痙攣 ☐ その他精神疾患
	脳神経系	☐ 白内障 ☐ 網膜異常 ☐ 外眼筋麻痺・眼位異常 ☐ 眼瞼下垂 ☐ 難聴
	代謝障害	☐ 糖代謝障害 ☐ 脂質代謝障害

■ 検査所見

心肺機能	
呼吸機能	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施
	FVC mL
	%FVC %
	測定日 西暦 年 月
	測定時肢位 ☐ 座位 ☐ 臥位 ☐ その他
心エコー	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施
	左室拡張期径 . mm
	左室駆出率 . %
	左室短縮率 . %
	測定日 西暦 年 月

心電図	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施	
	洞調律	☐ はい ☐ いいえ
	脈拍数	bpm
	PR 間隔	msec
	QRS 間隔	msec
	測定日	西暦 年 月
	不整脈	☐ なし ☐ あり ☐ 上室性期外収縮 ☐ 心室性期外収縮 ☐ 心房細動・粗動 ☐ II 度・III 度房室ブロック ☐ その他

■ 治療その他

心筋障害治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	☐ ACE 阻害剤/AII 拮抗剤 ☐ β 遮断剤 ☐ ジギタリス ☐ 利尿剤 ☐ 抗不整脈薬 ☐ PDEIII 阻害薬 ☐ その他強心剤 ☐ ペースメーカー埋込 ☐ 埋込型除細動器 ☐ アブレーション ☐ 外科的治療（左室形成術、人工心臓、心臓移植 etc）		
	ペースメーカー埋込時年齢	歳	
	埋込型除細動器埋込時年齢	歳	
	アブレーション実施時年齢	歳	
	外科的治療実施時年齢	歳	

運動機能障害治療に関する事項	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	☐ ステロイド ☐ その他薬剤 ☐ 車椅子		
	☐ 電動車椅子 ☐ 脊椎矯正手術		
	その他の薬剤名 *50 文字以内かつ 3 行以内		
	車椅子導入時年齢		歳
脊椎矯正手術時年齢		歳	
栄養管理	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	☐ 経管栄養 ☐ 胃瘻 ☐ 中心静脈栄養		
	胃瘻造設時年齢		歳

■ 重症度分類に関する事項

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

循環

活動度制限	☐ 0 : 症状無し ☐ 2 : NYHA I ☐ 3 : NYHA II ☐ 4 : NYHA III ☐ 5 : NYHA IV
不整脈	☐ 0 : 無し ☐ 2 : 散発する心室・上室性期外収縮、I 度房室ブロック ☐ 3 : 非持続性心室頻拍または心房細動など、上室性頻脈性不整脈、II 度房室ブロック、洞不全症候群 ☐ 4 : 持続性心室頻拍または心室細動、完全房室ブロック
BNP (pg/mL)	☐ 0 : <20pg/mL ☐ 2 : 20～50pg/mL ☐ 3 : 50～100pg/mL ☐ 4 : >100pg/mL
LVEF	☐ 2 : >55% ☐ 3 : 40～55% ☐ 4 : 20～40% ☐ 5 : <20%
活動制限、不整脈、BNP、LVEF のうち最大の点数	
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。