

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 年 月 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	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

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	
発症時期	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	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

☐ 三好型ミオパチー (Definite) : ①C-1. に該当し、A-a. (下肢後面筋群、特に腓腹筋が侵される) を認め、かつ②B-2. またはC-2a. を満たす
☐ 三好型ミオパチー (Probable) : Definite の①を満たすが、②が実施されていない
☐ 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (Definite) : ①C-1. に該当し、A-a. (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) を呈するか、または②B-3b. を認め、かつ③C-2b. を満たす
☐ 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (Probable) : Definite の①かつ②を満たす
☐ 眼咽頭遠位型ミオパチー (Definite) : ①A-c. およびA-a. (下腿三頭筋) を呈し、 ②B-1. が正常から軽度高値(1,000IU/L 以下)を示し、 ③C-2t, 2u, 2v のいずれかに CGG リピート伸長を有する
☐ 眼咽頭遠位型ミオパチー (Probable) : Definite の①及び②を満たし、③B-3b. が認められる
☐ その他の遠位型ミオパチー (Definite) : A-a, b, d. を満たし、2年以上の経過であり、 B-3a. を満たし、B-3c. が認められないもの
☐ 上記のいずれにも該当しない

診断

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

A. 主要所見

筋力低下		
a. 遠位筋優位の進行性の筋力低下および筋萎縮	☐ 1. あり	☐ 2. なし
	その部位	☐ 下肢後面筋群、特に腓腹筋 ☐ 前脛骨筋や大腿屈筋群、大内転筋 ☐ 下腿三頭筋 ☐ その他
b. 両側性 (左右差はあってもよい)	☐ 1. あり	☐ 2. なし
c. 眼瞼下垂	☐ 1. あり	☐ 2. なし

d. 日内変動を伴わず 固定性または進行性	☐ 1. あり	☐ 2. なし
--------------------------	--------------------------------	--------------------------------

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. 血清 CK（クレアチンキナーゼ）値	
☐ 1. 正常から軽度高値（1000IU/L 以下）	☐ 2. 高値（1000IU/L 超）
測定値	IU/L
測定日	西暦 年 月
2. 骨格筋免疫染色またはウェスタンブロット解析	
dysferlin 欠損	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検
3. 筋生検	
a. 筋原性変化	☐ 1. あり ☐ 2. なし
b. 縁取り空胞	☐ 1. あり ☐ 2. なし
c. 筋力低下を説明 できる神経原性変化	☐ 1. あり ☐ 2. なし
診断に有用な主な 所見	

C. 遺伝学的検査

1. 常染色体潜性遺伝（劣性遺伝） または孤発性	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ a. DYSF (dysferlin) 遺伝子 ☐ (1) ホモ接合型変異 ☐ (2) 複合ヘテロ接合型変異 ☐ b. GNE 遺伝子 ☐ (1) ホモ接合型変異 ☐ (2) 複合ヘテロ接合型変異 ☐ c. ANO5 遺伝子 ☐ d. TIA1 遺伝子 ☐ e. MYH7 遺伝子 ☐ f. CAV3 遺伝子 ☐ g. MATR3 遺伝子 ☐ h. VCP 遺伝子 ☐ i. NEB 遺伝子 ☐ j. TTN 遺伝子 ☐ k. DES 遺伝子 ☐ l. MYOT 遺伝子 ☐ m. ZASP 遺伝子 ☐ n. FLNC 遺伝子 ☐ o. FHL1 遺伝子 ☐ p. CRYAB 遺伝子 ☐ q. BAG3 遺伝子 ☐ r. TTID 遺伝子 ☐ s. LDB3 遺伝子 ☐ t. LRP12 遺伝子 (CGG リピート伸長を有する) ☐ u. GIPC1 遺伝子 (CGG リピート伸長を有する) ☐ v. NOTCH2NLC 遺伝子 (CGG リピート伸長を有する)	

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. 縁取り空胞を来す他のミオパチー ☐ 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. ミトコンドリア病 (慢性進行性外眼筋麻痺 : CPED)	

■ 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

■ 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)	☐ 1. 脛が下がる ☐ 2. 飲み込みづらい、食べるのが遅い ☐ 3. 手に力が入りにくい ☐ 4. つま先があがりにくい、つまずく ☐ 5. つま先立ちをしづらい ☐ 6. 脚の痩せ ☐ 7. その他	
	脚の痩せの 場合の部位	
初発症状出現年齢	歳	

主要所見（新規）

筋力低下			
外眼筋麻痺	☐ 1. あり ☐ 2. なし	構音障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし
嚥下障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
現在の握力	握力検査	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未検	
	検査日	西暦 年 月 日	
	右	kg	左 kg
	デジタル握力計で測定不能な場合、測定可能下限		kg
現在の運動機能			
歩行障害	☐ 1. 装具・杖なしで歩行可能 ☐ 2. 装具・杖を使用して歩行可能 ☐ 3. 座位はとれるが歩行不能 ☐ 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）		歳
	歩行不能となった年齢		歳
	自力で座位をとれなくなった年齢		歳
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

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												
dysferlin 欠損	☐ 1. あり			☐ 2. なし			☐ 3. 未検					
針筋電図												
筋原性変化の有無	☐ 1. あり			☐ 2. なし			☐ 3. 未検					
高振幅 MPU の有無	☐ 1. あり			☐ 2. なし			☐ 3. 未検					
呼吸機能												
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施											
	検査日	西暦					年			月		日
VC					mL	%VC						%
FVC					mL	%FVC						%
測定法	☐ 1. 座位 ☐ 2. 臥位 ☐ 3. その他											
心機能												
心電図検査	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施											
	所見											
	実施日	西暦					年			月		
心臓超音波検査	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施											
	EF			.		%	FS			.		%
	実施日	西暦					年			月		

遺伝学的検査

常染色体顕性遺伝（優性遺伝）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
----------------	--------------------------------	---------------------------------	--------------------------------

■ 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	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

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	
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。

■ 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	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 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		