

256 筋型糖原病

■ 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>

- ☐ Definite：酵素診断または遺伝子診断をしたもの
- ☐ Possible：主要症状および臨床所見の項目のうち、運動不耐、運動時痛性筋痙攣、筋力低下が存在し、阻血下（非阻血下）前腕運動負荷試験で乳酸が上昇しない例
- ☐ いずれにも該当しない

病型

①発作性に筋症状を示す型	☐ V 型	☐ VII 型	☐ IXd 型	☐ PGK 欠損症	
	☐ XIV 型	☐ XI 型	☐ X 型	☐ XIII 型	
②固定性筋症状を示す型	☐ 0 型	☐ II 型	☐ III 型	☐ IV 型	☐ XII 型
③その他	☐ XV 型				

A. 主要症状

発作性に筋症状を示す型	
運動不耐	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
運動時痛性筋痙攣	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
ミオグロビン尿症 ／横紋筋融解症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
固定性筋症状を示す型	
持続するあるいは進行する筋力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

B. 特殊検査

①阻血下前腕運動負荷試験または非阻血下前腕運動負荷試験で、乳酸・ピルビン酸が上昇しない（前腕運動負荷試験で、II 型と IXd 型では乳酸の反応は正常である。XI 型ではピルビン酸の著明な上昇に関わらず、乳酸の上昇がない。）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
②組織化学検査	
生検筋組織化学で筋漿膜下にグリコーゲンの蓄積を認める	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
V 型ではホスホリラーゼ染色が陰性である（V 型の場合に右記の該当する項目に☑をつける）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
VII 型ではホスホフルクトキナーゼ染色が陰性である	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

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。		☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施	
☐ Phe710del (V 型) ☐ その他			
その他	☐ GYS1 ☐ GAA ☐ AGL ☐ GBE1 ☐ PYGM ☐ PFKM ☐ PHKB		
	☐ PGK1 ☐ PGAM2 ☐ LDHA ☐ ALDOA ☐ ENO3 ☐ PGM1 ☐ GYG1		

D. 酵素活性測定

生検筋の解糖系酵素測定で低下を証明することができる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
該当する場合、酵素活性低下がある項目に☑を記入する	
☐ グリコーゲン合成酵素 ☐ 酸αグルコシダーゼ ☐ 脱分枝酵素 ☐ 分枝酵素 ☐ 筋ホスホリラーゼ ☐ ホスホフルクトキナーゼ ☐ ホスホリラーゼキナーゼ ☐ ホスホグリセリン酸キナーゼ ☐ ホスホグリセリン酸ムターゼ ☐ 乳酸脱水素酵素 ☐ アルドラーゼ ☐ エノラーゼ ☐ ホスホグルコムターゼ ☐ グリコゲニン1	

E. 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
☐ 脂肪酸代謝異常症 ☐ ミトコンドリア異常症	

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（日本先天代謝異常学会）を一部修正

最終評価（I～VI の各評価および附則まで加点した総合点をもとに該当する項目に☑を記入する）
☐ 重 症（4 点の項目が 1 つでもある場合） ☐ 重 症（2 点以上の項目があり、かつ加点した総点数が 6 点以上の場合） ☐ 中等症（加点した総点数が 3～6 点の場合） ☐ 軽 症（加点した総点数が 0～2 点の場合）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 治療を要しない(0) ☐ b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) ☐ c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) ☐ d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 食事制限など特に必要がない(0) ☐ b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1) ☐ c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2) ☐ d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4) ☐ e. 経管栄養が必要である(4)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見 （以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 特に異常を認めない(0) ☐ b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から 1.5SD の逸脱）(1) ☐ c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として 1.5SD から 2.0SD の逸脱）(2) ☐ d. 高度の異常値が持続している（目安として 2.0SD 以上の逸脱）(3)
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 異常を認めない(0) ☐ b. 軽度の障害を認める （目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1) ☐ c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2) ☐ d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態）(4)

V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）	
☐ a. 肝臓、腎臓、心臓、筋肉などに機能障害がない(0) ☐ b. 肝臓、腎臓、心臓、筋肉などに軽度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1) ☐ c. 肝臓、腎臓、心臓、筋肉などに中等度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2) ☐ d. 肝臓、腎臓、心臓、筋肉などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である （目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)	
VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
☐ a. 自立した生活が可能(0) ☐ b. 何らかの介助が必要(1) ☐ c. 日常生活の多くで介助が必要(2) ☐ d. 生命維持医療が必要(4)	
附則：「発作性ミオグロビン尿症／横紋筋融解症」発症例の扱い	
過去1年間における頻度および症状により以下のように分類し、 I からVIまでに加え、当該附則の各評価及び当該附則の点数も加えた総合点をもとに最終評価を決定する	
☐ a. 発症はない(0) ☐ b. 発症は1回(2) ☐ c. 2回以上再発、又は腎透析を要する発作を1回以上(4)	
I～VI および附則までの総合点	合 計 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

ア. 就学・就労状況

就学	1. 未就学児	☐ 該当			
	2. 就学中	☐ 保育所・幼稚園	☐ 小学校	☐ 中学校	
		☐ 高校	☐ 大学、専門学校など		
	3. 既卒	☐ 保育所・幼稚園	☐ 小学校	☐ 中学校	
☐ 高校		☐ 大学、専門学校など			
4. 中途退学	☐ 保育所・幼稚園	☐ 小学校	☐ 中学校		
	☐ 高校	☐ 大学、専門学校など			
就労	☐ 就労中 ☐ 休職・退職 ☐ 求職中 ☐ その他				

■ 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												
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です。）
- ・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		