

臨床調査個人票 029. ウルリッヒ病（新規）

■基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな)	名(かな)
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦	年	月 日
出生市区町村	性別		
出生時氏名(変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	姓(かな) 名(かな)
家族歴			
近親者の発症者の有無	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 続柄		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
発病時の状況			
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		
連絡事項			

■診断

診断の根拠	
複数選択可能	1.遺伝子診断2.筋生検3.症状・経過より推察4.その他 その他の診断根拠

■発症と経過

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 その他の内容:			

■臨床所見

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			
間接拘縮1.あり 2.なし 部位:			
間接過伸展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			
心筋障害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 2.なし			
現在の運動機能			
車いすの使用	1.一日のうち部分的に使用 2.一日中使用 3.未使用 車いす使用開始年齢 歳		
合併症			
1.あり 2.なし 具体的に			

■ 検査所見

臨床検査	
血清CK (クレアチンキナーゼ) 値	IU/L 基準値 (—) 1. 正常 2. 高値 3. 低値 測定日 西暦 年 月
筋生検	1. 実施 2. 未実施 診断施設名 診断施設での検体番号 診断者名 所見

遺伝学的検査	
遺伝子検査	1. 実施 2. 未実施 種類 診断施設名 診断施設での検体番号 診断者名 所見 委託検査会社名 診断の詳細 (遺伝子変異情報)

筋電図	
1. 実施 2. 未実施	所見:

発達知能指数	
1. 実施 2. 未実施	歳 方法 DQ/IQ 値

呼吸機能検査	
1. 実施 2. 未実施	%VC % %FVC %
測定日 西暦	年 月

画像診断	
頭部画像	1. 実施 2. 未実施 1. CT 2. MRI 測定年齢 歳 所見
骨格筋画像	1. 実施 2. 未実施 1. CT 2. MRI 測定年齢 歳 所見

その他特殊検査	
検査名	所見

鑑別診断	
多発筋炎、封入体筋炎	1. あり 2. なし
眼咽頭型筋ジストロフィー (OPMD)	1. あり 2. なし
他の筋ジストロフィー	1. あり 2. なし
縁取り空胞を来す他のミオパチー	1. あり 2. なし
先天性ミオパチー	1. あり 2. なし
神経筋接合部疾患	1. あり 2. なし
神経原性疾患	1. あり 2. なし
Emery-Dreifuss型筋ジストロフィー	1. あり 2. なし

重症度	
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える 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) 3. 全介助
車いす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 (非行自立も含む) 2. 軽度の部分介助または監視を要する 3. 座ることは可能であるかほぼ全介助 4. 全介助または不可能
整容	1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) 2. 部分介助または不可能
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) 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する 3. 全介助または不可能
入浴	1. 自立 2. 部分介助または不可能
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 2. 45m以上の介助歩行、歩行器の使用を含む 3. 歩行不能の場合、車椅子にて45m以上の操作可能 4. 上記以外
階段昇降	1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない 2. 介助または監視を要する 3. 不能
着替え	1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる 3. 上記以外
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 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 3. 上記以外
排尿コントロール	1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能 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 3. 上記以外

■治療その他

治療			
該当するものを選択	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		
人工呼吸器（使用者のみ詳細記入）			
使用の有無	1. あり 2. なし		
以下 有の場合 開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1. あり 2. なし
種類	1. 気管切開口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		

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	記載年月日：平成 年 月 日
<input type="checkbox"/> 印	

- 診断書には過去6か月間で一番悪い状態の内容を記載してください。 ※百筆または押印のこと
ただし、診断に関わる項目については、いつの時点のものでも構いません。
- 診断基準、重症度分類については、「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。
- 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。

Ver. 141107