

臨床調査個人票 030. 遠位型ミオパチー（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 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(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	
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	
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
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	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

■発症と経過

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、つまづく 5.つま先立ちをしづらい 6.脚のやせ 7.その他 その他の内容: 脚の痩せの場合の部位:
初発症状出現年齢	歳

■臨床所見

筋力低下

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：1.前腕2.下腿前面3.下腿後面4.その他 その他の部位名：
 両側性（左右差はあってもよい）1.あり 2.なし
 眼瞼下垂1.あり 2.なし
 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
 日内変動を伴わず固定性または進行性1.あり 2.なし

現在の握力

握力	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 1.握力未検 測定日 西暦 年 月
----	--

現在の運動機能

歩行障害（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）	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 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
骨格筋免疫染色またはWesternblot解析	dysferlin欠損1.あり 2.なし 3.未検
CD14陽性リンパ球のWesternblot解析	dysferlin欠損1.あり 2.なし 3.未検
筋生検	筋原性変化 1.あり 2.なし 縁取り空胞1.あり 2.なし 壊死・再生1.あり 2.なし 筋原線維間網の乱れ1.あり 2.なし Spheroid bodyやcytoplasmic bodyなどの細胞質内封入体1.あり 2.なし 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 診断施設名 診断施設での検体番号 診断者名

遺伝学的検査

DYSF(dysferlin)遺伝子	ホモ接合型または複合ヘテロ接合型変異1.あり 2.なし 3.未検
GNE遺伝子	ホモ接合型または複合ヘテロ接合型変異1.あり 2.なし 3.未検
その他の遺伝子変異	1.あり 2.なし 3.未検 遺伝子名1. ANO5遺伝子2. TIA1遺伝子3. MYH7遺伝子4. CAV3遺伝子5. MATR3遺伝子6. VCP遺伝子7. NEB遺伝子 8. TTN遺伝子9. DES遺伝子10. MYOT遺伝子11. ZASP遺伝子12. FLNC遺伝子13. FHL1遺伝子14. CRYAB遺伝子 15. BAG3遺伝子16. その他 その他の遺伝子名：
検査法	遺伝子診断実施施設名 診断施設での検体番号 診断者名 検査法 委託検査会社名 診断の詳細（遺伝子変異情報）

呼吸機能

1.実施2.未実施
 VC mL %VC %
 FVC mL %FVC %
 測定日 西暦 年 月
 測定法1.座位 2.臥位 3.その他 その他の測定法：

心機能

心機能検査1.実施 2.未実施
 EF % FS %
 測定日 西暦 年 月

■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がほぼ全介助 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、半分以上は自分で行える 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、尿管の取り扱いも可能 2. ときに失禁あり、尿管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

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

- 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