111先天性ミオパチー

**■　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 |

**■　診断基準に関する事項**

**症状の概要、経過、特記すべき事項など**

|  |
| --- |
|  |

**Ⅰ．臨床症状**

|  |  |
| --- | --- |
| 1.筋力低下（新生児期:自発運動の低下、乳幼児期:運動発達の遅れ、学童～成人:徒手筋力テストで複数筋が４以下） | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 2.筋緊張低下 | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 3.腱反射の低下または消失 | 1.あり　2.なし 3.不明 |

**Ⅱ．検査所見**

|  |  |
| --- | --- |
| 1.筋生検で特徴的な病理所見を認める。（所見: ） | 1.あり　2.なし 3.不明 |
| 2.先天性ミオパチーで既報の原因遺伝子に変異が同定されている。または、家族で同症を呈し遺伝子が確定している。（変異を認める遺伝子の種類: 　　) | 1.あり　2.なし 3.不明 |

**Ⅲ．その他の所見**

|  |  |
| --- | --- |
| 1.骨格筋画像（CTまたはMRI）で萎縮・異常信号輝度を認める | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 2.呼吸機能障害があり人工呼吸器を要する | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 3.経鼻胃管または胃瘻による経管栄養を要する | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 4.側弯または関節拘縮を認める | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 5.顔面筋罹患または高口蓋、眼瞼下垂、外眼筋麻痺を認める | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 6.家族歴あり | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**＜診断のカテゴリー＞**

|  |  |
| --- | --- |
| 1)Ⅰのいずれかを満たし、かつⅡのいずれかの検査で所見を認める | 1.該当　2.非該当 3.不明 |
| 2)Ⅰのいずれかを満たし、Ⅱは未実施または所見なしだが、Ⅲを3つ以上認め、以下の項目を全て満たす（該当する項目に☑を記入する）□　20歳以下で診断□　①中枢神経病変の否定　□　②骨格筋画像、針筋電図または遺伝子検査で筋炎や神経原性疾患の除外　□　③染色体異常の否定　□　④CK値が低下～軽度上昇 | 1.該当　2.非該当 3.不明 |

**■　重症度分類に関する事項【該当する番号に○をつける】**

**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）　　6.死亡 |

**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 |

**■　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 |
| 生活状況 | 食事整容入浴階段昇降排便コントロール | □自立 □部分介助 □全介助□自立 □部分介助/不可能□自立 □部分介助/不可能□自立 □部分介助 □不能□自立 □部分介助 □全介助 | 車椅子とベッド間の移動トイレ動作歩行着替え排尿コントロール | □自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助□自立 □部分介助 □全介助□自立 □軽度介助 □部分介助 □全介助□自立 □部分介助 □全介助□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 （ ）医師の氏名　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　印　　記載年月日：平成 年 月 日　　　　　　　※自筆または押印のこと |

・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ヵ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27年５月13日健発0513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。