

臨床調査個人票  認定  不認定

**030. 遠位型ミオパチー  
(更新)**

※診断書には過去6ヶ月間で一番悪い状態の内容を記載してください。  
 ※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。

■基本情報

氏名および受給者番号		受給者番号 ( )	
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

■重症度分類に関する事項

※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。

Barthel Indexが85点以下	左記の重症度を 1. 満たす 2. 満たさない (*軽症者へ)
---------------------	------------------------------------

(\*軽症者) 審査の結果、「重症度を満たさない」と判定された場合は、更新申請手続きを行う月以前の12か月以内に指定難病に係る医療費(10割分)が33,330円を超える月数が3か月以上あることを確認できる「自己負担上限額管理票」等の提出を行わないと、医療費助成は継続されません。

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(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(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

■発症と経過

発病時の状況	
発症年月	西暦 年 月
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)	
1. 遺伝子診断 2. 筋生検 3. 症状・経過より推察 4. その他( )	

経過	
経過	1. 進行性 2. 進行後停止 3. 軽快 4. その他 ( )
特記事項	

■ 検査所見

臨床検査（新規申請以降新たに検査した場合のみ記載）	
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
遺伝学的検査（新規申請以降新たに検査した場合のみ記載） 検査日：西暦 年 月 日	
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. T IA1遺伝子 3. MYH7遺伝子 4. CAV3遺伝子 5. MAT R3遺伝子 6. VCP遺伝子 7. NEB遺伝子 8. T T N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))

人工呼吸器（使用者のみ詳細記入） ※本疾患により装着している者に限る

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			
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 軽度介助	<input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 不能
	着替え	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助
排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立	<input type="checkbox"/> 部分介助	<input type="checkbox"/> 全介助	

医療機関名	指定医番号																				
	<table border="1"> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> </table>																				
医療機関所在地	医師の氏名																				
電話番号	_____																				
記載年月日： 年 月 日																					

この臨床調査個人票は、大阪府更新申請用です。「難病指定医」又は「協力難病指定医」でなければ作成できません。