

## 基本情報

受給者番号					
姓(かな)	名(かな)				
姓(漢字)	名(漢字)				
郵便番号	住所				
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(かな)	名(かな)			
	姓(漢字)	名(漢字)			
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 続柄 ( )				
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

病型	1.脱髄型(CMT 1) 2.軸索型(CMT 2) 3.中間型(CMT-1) 4.不明
----	---

## A. 症状

筋力低下	1.あり 2.なし 部位 1.呼吸筋 2.咽喉頭筋 上肢 1.遠位部のみ障害 2.近位部まで障害 下肢 1.遠位部のみ障害 2.近位部まで障害	筋萎縮	1.あり 2.なし 上肢 1.遠位部のみ障害 2.近位部まで障害 下肢 1.遠位部のみ障害 2.近位部まで障害
感覚障害	1.あり 2.なし 部位 1.遠位部のみ障害 2.近位部まで障害		
痛覚低下	1.あり 2.なし 部位 1.足関節まで 2.下腿遠位まで 3.下腿近位部まで(膝関節含む) 4.膝関節より近位まで		
振動覚低下	1.あり 2.なし 部位 1.つま先まで低下 2.足関節まで低下 3.膝関節まで低下 4.膝関節まで消失		
凹足	1.あり 2.なし	扁平足	1.あり 2.なし
嚙下機能障害	1.あり 2.なし	側弯	1.あり 2.なし
運動失調	1.あり 2.なし	声帯麻痺	1.あり 2.なし
視力障害	1.あり 2.なし	錐体路障害	1.あり 2.なし
錐体外路障害	1.あり 2.なし	自律神経障害	1.あり 2.なし

## B. 検査所見(この1年間での検査。該当する項目に☑を入れる)

神経伝導検査						
検査実施	1.実施 2.未実施	実施日	西暦	年	月	日
	右・左	遠位潜時(ms)	活動電位 Peak-Peak	伝導速度 (m/s)	伝導ブロック	時間的分散

			Level -Peak			
正中神経 (右・左) 運動	1.右 2.左	ms	mV	m/s	1.+ 2.-	1.+ 2.-
正中神経 (右・左) 感覚	1.右 2.左	ms	μV	m/s		
尺骨神経 (右・左) 運動	1.右 2.左	ms	mV	m/s	1.+ 2.-	1.+ 2.-
尺骨神経 (右・左) 感覚	1.右 2.左	ms	μV	m/s		
脛骨神経 (右・左) 運動	1.右 2.左	ms	mV	m/s	1.+ 2.-	1.+ 2.-
腓腹神経 (右・左) 感覚	1.右 2.左	ms	μV	m/s	1.+ 2.-	1.+ 2.-
神経伝導検査の結果	運動神経複合活動電位の明らかな低下 1.該当 2.非該当					
他の末梢神経の神経伝導検査の結果	軸索障害または脱髄性障害を認める 1.該当 2.非該当					
神経生検						
検査実施	1.実施 2.未実施 実施日 西暦 年 月 日					
腓腹神経神経生検	1.実施 2.未実施					
その他の神経生検	1.実施 2.未実施 実施の場合 1.有髄線維脱落 2.節性脱髄 3.onion-bulb 4.tomacula 5.その他					
神経生検所見	( )					
脳脊髄液所見						
検査実施	1.実施 2.未実施 実施日 西暦 年 月 日					
蛋白	mg/dL		細胞数		/μL	

**C. 遺伝学的検査** (該当する項目に☑を記入する)

遺伝子検査の実施	1.実施 2.非実施				
<i>peripheral myelin protein 22 (PMP22)</i>	<i>myelin protein zero (MPZ)</i>	<i>gap junction protein beta 1 (GJB1)</i>	<i>early growth response 2 (EGR2)</i>	<i>ARHGEF10</i>	<i>periaxin (PRX)</i>
<i>neurofilament light chain polypeptide (NEFL)</i>	<i>ganglioside-induced differentiation-associated protein 1 (GDAP1)</i>	<i>myotubularin-related protein 2 (MTMR2)</i>	<i>SH3 domain and tetratricopeptide repeats 2 (SH3TC2)</i>	<i>SET-binding factor 2 (SBF2)</i>	<i>N-myc downstream regulated 1 (NDRG1)</i>
<i>glycyl-tRNA synthetase (GARS)</i>	<i>heat shock protein 1 (HSPB1)</i>	<i>HSPB8</i>	<i>lamin A/C (LMNA)</i>	<i>dynamin 2 (DNM2)</i>	<i>tyrosyl-ARS (YARS)</i>
<i>tyrosyl-DNA phosphodiesterase 1 (TDP1)</i>	<i>desert hedgehog (DHH)</i>	<i>gigaxonin 1 (GAN1)</i>	<i>K-CI cotransporter family 3 (KCC3)</i>	その他( )	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> Probable : 以下の臨床症状のうち2項目を満たし、神経伝導検査のうち2項目を満たす
<input type="checkbox"/> Definite : Probableのうち遺伝学的検査を満たす
臨床症状： 筋力低下 / 筋萎縮 感覚障害 家族歴 他の疾病によらない自律神経障害、声帯麻痺、視力障害、錐体路障害、錐体外路障害などの合併
神経伝導検査： 正中神経の運動神経伝導速度が 38m/s 以下 正中神経の運動神経複合活動電位の明らかな低下 他の末梢神経の神経伝導検査で軸索障害または脱髄性障害を認める
<input type="checkbox"/> いずれにも該当しない

**症状の概要、経過、特記すべき事項など**

--

**発症と経過**

現在の仕事・学業・社会生活	1.就学前(幼稚園まで) 2.児童・学生(小学生~大学生・大学院生) 3.仕事を持って働いている 4.仕事をする意思はあるが、現在仕事についていない(休職中を含む)
---------------	---

### 治療その他

この1年間に受けた医療処置

- 1.特別に作製した靴 2.靴の中底(インソール) 3.短下肢装具 4.長下肢装具 5.上肢装具 6.杖 7.車椅子(手動)  
8.車椅子(電動) 9.リハビリ(作業療法・上肢リハビリ) 10.リハビリ(理学療法・下肢リハビリ) 11.リハビリ・自主トレーニング  
12.サプリメント 13.鎮痛剤

#### 手術療法 (新規)

手術部位	手術を受けた年齢	関節固定	骨切り	腱の移行	神経の手術	脊椎変形の矯正	その他の手術
足 1回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
足 2回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
手 1回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
手 2回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
股関節 1回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
股関節 2回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
脊椎 1回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
脊椎 2回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
膝 1回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
膝 2回目	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
その他の部位	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
その他の部位( )							

#### 手術療法 (更新) 手術部位は自由記載

手術部位	手術を受けた年齢	関節固定	骨切り	腱の移行	神経の手術	脊椎変形の矯正	その他の手術
	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	
	歳	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	1.あり 2.なし	

### 重症度分類に関する事項

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

### 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	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 ( )	
医師の氏名	印 記載年月日:西暦 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28年〇月〇日健発〇〇第〇号健康局長通知)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。