

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. 歩き回るのが問題はない 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

A. 主要所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 球症状	1. あり(嚥下障害 構音障害 舌萎縮) 2. なし
2. 四肢の腱反射の低下	1. あり 2. なし
3. 下位運動ニューロン徴候	1. あり(部位 a. 脳神経領域 b. 頸部・上肢領域 c. 体幹領域 d. 腰部・下肢領域) 2. なし
4. 手指振戦	1. あり 2. なし

B. 臨床/検査所見 (該当する項目に☑を記入する)

1. 成人発症で緩徐に進行性である	1. 該当 2. 非該当
2. 発症者は男性であり、家族歴を有する	1. 該当 2. 非該当
3. アンドロゲン不全症候	1. あり(女性化乳房 睾丸萎縮 女性様皮膚変化) 2. なし
針筋電図	
検査実施	1. 実施 2. 未実施 実施日 西暦 年 月 日
4. 神経原性変化の所見 (高振幅電位, 多相性電位など)	1. あり(部位 a. 上肢領域 b. 体幹領域 c. 下肢領域) 2. なし

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
アンドロゲン受容体遺伝子内の CAG リピート異常伸長を認める (リピート数:)	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
1. ALS 2. Kugelberg-Welander 病 3. 頸椎性筋萎縮 4. 多発性筋炎 5. 進行性筋萎縮症	

<診断のカテゴリー> (該当する項目に☑を記入する)

確実：A-1～4のうち2つ以上、B、Dのすべてをみたとす
確実：A-1～4のうち2つ以上、Cの両方をみたとす
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

経過	1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他
----	--------------------------

治療その他

経管栄養	1.経鼻胃管 2.胃瘻・腸瘻 3.未施行 導入日 西暦 年 月
経静脈栄養	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月
非侵襲的陽圧換気 (BiPAP 等)	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.未施行 導入日 西暦 年 月
気管切開	1.実施 2.未実施 導入日 西暦 年 月
気管切開 + 人工呼吸器	1.装着 2.未装着 導入日 西暦 年 月

重症度分類に関する事項

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)

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	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	

- ・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です。)
- ・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。