

# 先天性筋疾患 患者登録用紙

新規

記入日		西暦 年 月 日	
I D (病院、カルテ番号)			
病院名	:	カルテ番号	: ( )
患者氏名	ふりがな ( )	性別	男 女
漢字名	:		
生年月日		( 昭和・平成・西暦 ) 年 月 日 ( ) 歳	
自宅情報		〒 - □自宅 □入院先 □その他( )	
(書類の送付先)			
住所	:		
電話番号	:	( ) - ( ) - ( )	□自宅 □携帯( )
メールアドレス	:	□PC(推奨) □携帯・スマートフォン・その他	
診断名 ※診断ごとに決められた「診断登録用紙」も別途印刷してご記入下さい。			
□ 先天性筋ジストロフィー(診断登録用紙Aa)		□ 先天性ミオパチー(診断登録用紙Ab)	
□ 先天性筋無力症候群(診断登録用紙Ad)		□ その他 ( ) (診断登録用紙Ae)	
□ 筋原線維ミオパチー(診断登録用紙Ac)			
家族歴 ※いとこ・祖父母・叔父・叔母・甥・姪などの場合は、必ず父方が母方も明記してください。		嚥下(えんげ)など	
□ なし		経鼻胃管	
□ あり → ( )		□ あり → ( ) 歳から	
		□ なし	
現在の運動機能		胃ろう	
□ 歩行可能 (装具・杖なしで)		□ あり → ( ) 歳から	
□ 歩行可能 (装具・杖を使用して歩行が可能)		□ なし	
□ 歩行不能 (支えがあれば座位がとれる)			
□ 歩行不能 (支えがあっても座位がとれない)			
□ 歩行獲得前			
車いす使用		最近の血清 C K (クレアチンキナーゼ) 値 ※測定日も忘れずにご記入下さい	
□ 未使用		( ) IU/L	
□ 一日のうち部分的に使用		測定日:	
□ 一日中使用		西暦( )年( )月	
□ 終日、ベッド上		身長 ※測定日も忘れずにご記入下さい	
※コチャも必ずご記入ください		( ) cm	
車いす使用開始年齢は ( ) 歳		測定日:	
		西暦( )年( )月	
呼吸機能検査		体重 ※測定日も忘れずにご記入下さい	
□ 呼吸器検査未施行		( ) kg	
□ 検査あり		測定日:	
VC ( ) ml, %VC ( ) %		西暦( )年( )月	
FVC ( ) ml, %FVC ( ) %		年齢が 15 歳以上の場合、患者本人に同意能力がありますか?	
測定日: 西暦( )年( )月		□ ある	
		□ ない	
		□ 15 歳未満(0歳~14歳)である	
人工呼吸器を使用している		あなた(患者)に該当する治験の提案があれば、	
□ はい → □ 鼻マスク → □ 一日中使用		□ 詳しい情報を提供して欲しい	
□ いいえ		□ 情報は必要ない	
人工呼吸器使用開始年齢は ( ) 歳		□ 今はわからない	
		あなた(患者)は現在、治験に参加していますか?	
心機能検査		□ はい □ 過去に参加したことがある	
□ 心機能検査未施行		□ いいえ	
□ 検査あり → EF ( ) % FS ( ) %		あなた(患者)はこれまでに他のデータベースに登録を、	
測定日: 西暦( )年( )月		□ 登録をしたことがある	
		□ 登録をしたことがない	

このデータは原情報に忠実に記入されており、医師の確認のもとに作成されたものであることを証明します。

医師署名 (自筆)

医師署名日時

西暦

( ) 年 ( ) 月 ( ) 日

注意事項: 患者さま記入欄 医師に確認して記入する欄

未記入の箇所、不明な点が一つでもある場合は、こちらからお電話等にてご確認させていただきます。

# 先天性筋疾患 診断登録用紙 Ab

※当てはまる項目にをしてください

**筋生検**

行った →  ネマリンミオパチー  先天性筋線維タイプ不均等症  
 セントラルコア病  先天性全タイプ1線維ミオパチー  
 マルチミニコア病  タイプ1線維優位を示す先天性ミオパチー  
 ミオチューブラーミオパチー  還元小体ミオパチー  
 cap disease  
 非特異的所見 [ congenital myopathy without specific morphologic features, minimal change myopathy等 ]  
 行っていない  その他 [ ]  
 行ったか分からない

筋生検を行った方は、報告書のコピーを同封して下さい

**遺伝子解析**

行った →  ACTA1  KBTBD13  PLOD1  TPM3  
 BIN1  KLHL40  RYR1  TRIM32  
 CFL2  KLHL41  TNNT1  TTN  
 CHST14  LAMP2  TPM2  
 CNTN1  LMOD3  
 COL12  MTM1  
 DNM2  MTMR14  
 FHL1  MYH7  
 FKBP14  NEB  
 行っていない  遺伝子解析を行ったが変異は見つからなかった  
 その他 [ ]  
 行ったか分からない

遺伝子解析を行った方は、報告書のコピーを同封して下さい

**筋生検及び遺伝子解析で診断がついていない方**

筋生検または遺伝子解析で診断がついている

診断がついていない 筋生検で「行っていない」 遺伝子解析で「行っていない」「行ったか分からない」にチェックがある方

→ **<診断根拠>**

CK  骨格筋MRI/CT  筋電図  
 脊椎Xp  心機能低下  不整脈  
 呼吸機能低下  頭部MRI  
 ほか特徴的な臨床所見 ※臨床診断の根拠を簡潔にご記入ください（臨床診断の際には必須記載項目）  
 [ ]

西暦

記入日： 年 月 日

〒187-8551 東京都小平市小川東町4-1-1  
 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センターTMC  
 神経・筋疾患患者登録センター Remudy患者登録部門