脊髄性筋萎縮症　患者登録用紙

記入日
西暦(　　)年(　　)月(　　)日

患者さんの氏名
ふりがな(　　)
漢字　(　　)

生年月日　　**年齢**
西暦(　　)年(　　)月(　　)日　(　　)歳(　　)月

自宅情報　(書類の送付先)
郵便番号(　　)－(　　)
住所(　　)
(　　)
電話(　　)－(　　)－(　　)

メールアドレス
(　　)@(　　)

現在の身長、体重　　**性別**
(　　)cm　(　　)kg　□男性　□女性

かかりつけの病院、カルテ番号
病院名(　　)
カルテ番号(　　)

年齢が 15 歳以上の場合、患者さん本人に同意能力がありますか？
□ある　□ない　□15 歳未満である

あなた(患者さん)に該当する臨床研究・治験の提案があれば
□詳しい情報を提供してほしい　□情報は必要ない　□今はわからない

あなた(患者さん)は現在、治験に参加していますか？
□はい　□いいえ

あなた(患者さん)はこれまでに他のデータベースに登録したことが
□ある　□ない

≪二重線上部は患者さん記入欄、下部は患者さんと医師記入欄≫

診断名　脊髄性筋萎縮症:SMA
□Ⅰ型 (never sit)　□Ⅱ型 (never stand)
□Ⅲ型 (stand and walk alone)　□Ⅳ型 (成人発症)　□不明

診断の根拠 (複数選択可能)
□臨床所見　□遺伝子診断　□家族歴から推定　□筋生検
□その他(　　)

SMA 罹患の家族歴
□無　□有の場合だれが？(　　)

患者さんの両親の近親婚の有無
□無　□有: □いとこ婚　□その他(　　)

遺伝子診断の結果(報告書のコピーを同封してください)
□遺伝子検査施行済み　□遺伝子検査未施行
SMN 遺伝子欠失　□有　□無
□点変異など微小変異:内容(　　)
NAIP 遺伝子欠失　□有　□無　□未検
□その他(　　)
□遺伝子診断を行ったが変異は確定できなかった

***SMN2* 遺伝子のコピー数**
□検査未施行□不明□検査施行済み:結果(　　)

遺伝子診断の実施施設
医療機関名(　　)
委託検査会社名(　　)

発症時の症状
□運動発達の遅れ　□転びやすい　□立ち上がり困難
□その他(　　)　発症:西暦(　　)年(　　)月

線維束性収縮
□無　□現在、症状がある　□過去にあった
ある又はあった場合、部位:□舌　□手指　□その他(　　)

今までできたこと　※複数回答
□首のすわりなし　□首のすわり　□寝返り
□支えなしで坐位保持　□支えがあれば歩行　□支えなしで歩行
□階段昇降(手すり必要)　□階段昇降(手すり不要)

現在の運動機能　※複数回答
□首のすわりなし　□首のすわり　□寝返り
□支えなしで坐位保持　□支えがあれば歩行　□支えなしで歩行
□階段昇降(手すり必要)　□階段昇降(手すり不要)
□球症状　□四肢遠位筋優位の筋力低下

これまで支えなしで歩行が可能であった期間
□無　□有　□現在も可能
歩行を開始した年齢(　　)歳(　　)月
不可能になった年齢(　　)歳(　　)月

これまで支えなしで坐位が可能であった期間
□無　□有　□現在も可能
坐位が可能になった年齢(　　)歳(　　)月
不可能になった年齢(　　)歳(　　)月

車椅子・バギーの使用
□使用したことがない　□一日のうち部分的に使用
□一日中使用　□終日ベッド上

知的障害
□無　□有
IQ・DQ(　　)　測定時(　　)歳(　　)月
未測定の場合:　□正常範囲　□軽度知的障害　□中等度　□重度

心機能障害
□無　□有:左室駆出率:EF(　　)%　内服薬(　　)

呼吸機能
機能低下　□無　□有
%FVC(　　)%　検査日:西暦(　　)年(　　)月(　　)日
□呼吸機能検査未施行

人工呼吸器の使用
□無　□有:　開始(　　)歳(　　)月
□鼻マスク　□気管切開　□気管内挿管
→　□一日中使用　□一日のうち部分的に使用

経管栄養
□無　□施行中:　開始(　　)歳(　　)月

側わん
□無　□有:　側わん手術□受けていない□受けた(　　)歳

薬
□投与なし
□SMA に対して未承認薬を使用
薬の名称(　　)
投与量(　　)
使用期間(　　)歳(　　)月～(　　)歳(　　)月/□継続中)
開始の契機:□主治医から□メディア情報□その他(　　)
□合併症、その他のために投与中(薬剤名:　　)

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)(　　)　記入日　西暦(　　)年(　　)月(　　)日
所属(　　)住所(〒　　)電話(　　)

不明な点があった場合に、SMA 登録部門から内容の確認のために患者さんもしくは担当医師にご連絡をさせていただきたく存じます。
ご協力ありがとうございました。　送付先〒162-0054 新宿区河田町 10-22 東京女子医科大学附属遺伝子医療センターSMA 登録部門