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
□ヌシネルセン(スピンラザ)髄腔内投与
使用期間(　　)歳(　　)月～(　　)歳(　　)月/□継続中)
□治験
薬の名称(　　)
使用期間(　　)歳(　　)月～(　　)歳(　　)月/□継続中)
□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(　　)
メールアドレス(　　)

不明な点があった場合は、SMARTコンソーシアム事務局から患者さんもしくは担当医師に、内容確認の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:〒162-8666 東京都新宿区河田町 8-1 東京女子医科大学臨床ゲノムセンター　SMARTコンソーシアム事務局