

脊髄性筋萎縮症 患者登録用紙

記入日 西暦(2013)年(12)月(1)日 患者さんの氏名 ふりがな(かわだ はな) 漢字(河田 花子) 生年月日 年齢 西暦(20XX)年(X)月(XX)日(X)歳(X)月 自宅情報 (書類の送付先) 郵便番号(XXX)-(XXXX) 住所(東京都新宿区 XX 町 X-X) (XXマンション XX) 電話(03)-(XXXX)-(XXXX) メールアドレス (abc)@(xxx.co.jp)	現在の身長、体重 性別 (120.0)cm (22.5)kg <input type="checkbox"/> 男性 <input checked="" type="checkbox"/> 女性 かかりつけの病院、カルテ番号 病院名(XXXX 病院) カルテ番号(XXX-XXXX) 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？ <input type="checkbox"/> ある <input type="checkbox"/> ない <input checked="" type="checkbox"/> 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 <input checked="" type="checkbox"/> 詳しい情報を提供してほしい <input type="checkbox"/> 情報は必要ない <input type="checkbox"/> 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？ <input type="checkbox"/> はい <input checked="" type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> ある <input checked="" type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> I 型 (never sit) <input type="checkbox"/> II 型 (never stand) <input checked="" type="checkbox"/> III 型 (stand and walk alone) <input type="checkbox"/> IV 型 (成人発症) <input type="checkbox"/> 不明 診断の根拠 (複数選択可能) <input type="checkbox"/> 臨床所見 <input checked="" type="checkbox"/> 遺伝子診断 <input type="checkbox"/> 家族歴から推定 <input type="checkbox"/> 筋生検 <input type="checkbox"/> その他() SMA 罹患の家族歴 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> 有の場合だが？(兄(第1子), 妹(第4子)) 患者さんの両親の近親婚の有無 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> 有: <input checked="" type="checkbox"/> いとこ婚 <input type="checkbox"/> 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) <input checked="" type="checkbox"/> 遺伝子検査施行済み <input type="checkbox"/> 遺伝子検査未施行 SMN 遺伝子欠失 <input checked="" type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 点変異など微小変異:内容() NAIP 遺伝子欠失 <input checked="" type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 未検 <input type="checkbox"/> その他() <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 検査未施行 <input type="checkbox"/> 不明 <input checked="" type="checkbox"/> 検査施行済み:結果(3 コピー) 遺伝子診断の実施施設 医療機関名(東京女子医科大学附属 遺伝子医療センター) 委託検査会社名() 発症時の症状 <input type="checkbox"/> 運動発達の遅れ <input checked="" type="checkbox"/> 転びやすい <input checked="" type="checkbox"/> 立ち上がり困難 <input type="checkbox"/> その他() 発症:西暦(20XX)年(X)月 線維索性収縮 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> 現在、症状がある <input type="checkbox"/> 過去にあった ある又はあった場合、部位: <input checked="" type="checkbox"/> 舌 <input checked="" type="checkbox"/> 手指 <input type="checkbox"/> その他() 今までできたこと ※複数回答 <input type="checkbox"/> 首のすわりなし <input checked="" type="checkbox"/> 首のすわり <input checked="" type="checkbox"/> 寝返り <input checked="" type="checkbox"/> 支えなしで坐位保持 <input checked="" type="checkbox"/> 支えがあれば歩行 <input checked="" type="checkbox"/> 支えなしで歩行 <input type="checkbox"/> 階段昇降(手すり必要) <input type="checkbox"/> 階段昇降(手すり不要) 現在の運動機能 ※複数回答 <input type="checkbox"/> 首のすわりなし <input checked="" type="checkbox"/> 首のすわり <input checked="" type="checkbox"/> 寝返り <input checked="" type="checkbox"/> 支えなしで坐位保持 <input type="checkbox"/> 支えがあれば歩行 <input type="checkbox"/> 支えなしで歩行 <input type="checkbox"/> 階段昇降(手すり必要) <input type="checkbox"/> 階段昇降(手すり不要) <input type="checkbox"/> 球症状 <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 現在も可能 歩行を開始した年齢(1)歳(2)月 不可能になった年齢(5)歳(2)月 これまで支えなしで坐位が可能であった期間 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input checked="" type="checkbox"/> 現在も可能 坐位が可能になった年齢(0)歳(8)月 不可能になった年齢()歳()月 車椅子・バギーの使用 <input type="checkbox"/> 使用したことがない <input checked="" type="checkbox"/> 一日のうち部分的に使用 <input type="checkbox"/> 一日中使用 <input type="checkbox"/> 終日ベッド上 知的障害 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 (IQ)DQ(105) 測定時(5)歳(0)月 未測定の場合: <input type="checkbox"/> 正常範囲 <input type="checkbox"/> 軽度知的障害 <input type="checkbox"/> 中等度 <input type="checkbox"/> 重度 心機能障害 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有:左室駆出率:EF()% 内服薬() 呼吸機能 機能低下 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> 有 %FVC(55)% 検査日:西暦(2013)年(8)月(1)日 <input type="checkbox"/> 呼吸機能検査未施行 人工呼吸器の使用 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> 有: 開始()歳()月 <input checked="" type="checkbox"/> 鼻マスク <input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 気管内挿管 → <input type="checkbox"/> 一日中使用 <input checked="" type="checkbox"/> 一日のうち部分的に使用 経管栄養 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 施行中: 開始()歳()月 側わん <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> 有: 側わん手術 <input checked="" type="checkbox"/> 受けていない <input type="checkbox"/> 受けた()歳 薬 <input type="checkbox"/> 投与なし <input checked="" type="checkbox"/> SMA に対して未承認薬を使用 薬の名称(バルプロ酸ナトリウム, レボカルニチン塩化ナトリウム) 投与量(400mg/1分3, 400mg/1分3) 使用期間(4)歳(8)月~()歳()月/ <input checked="" type="checkbox"/> 継続中 開始の契機: <input type="checkbox"/> 主治医から <input type="checkbox"/> メディア情報 <input type="checkbox"/> その他() <input type="checkbox"/> 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)(若松 太郎) 記入日 西暦(2013)年(12)月(2)日
 所属(XXXXX 病院) 住所(〒XXX-XXXX) 電話(092-XXX-XXXX)
 小見玉斗 福岡県福岡市 XX 区 XX XX-X

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す。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