

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 □有の場合だけか?()
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()