

遺伝子検査

遺伝子検査 受けている (変異あり 変異なし) 受けていない 不明

生活状況

家族構成	ご家族、ご親族に同じ病気の患者さまはいらっしゃいますか？ <input type="checkbox"/> はい (ご関係: _____) <input type="checkbox"/> いいえ		
就学	<input type="checkbox"/> 保育所・幼稚園 <input type="checkbox"/> 障害児教育施設 (特別支援学校) <input type="checkbox"/> 大学・専門学校	<input type="checkbox"/> 障害児通園・入園施設 <input type="checkbox"/> 小・中・高等学校 (普通学級 / 特別支援学級) <input type="checkbox"/> その他: _____)	
就労	<input type="checkbox"/> 無職 <input type="checkbox"/> 自営業 <input type="checkbox"/> 作業所 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> パート・アルバイト <input type="checkbox"/> 会社員 <input type="checkbox"/> その他: _____)		
日常生活	<input type="checkbox"/> すべてにおいて不自由なく自立生活可能 <input type="checkbox"/> やや不自由であるが自立生活可能 (不自由である内容: _____) <input type="checkbox"/> 制限のある部分介助 (制限のある内容: _____) <input type="checkbox"/> 全介助		
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> あり (等級: _____) <input type="checkbox"/> なし	療育手帳	<input type="checkbox"/> あり (要介護度: _____) <input type="checkbox"/> なし

今、最も困っていることや不安に思っていることは何ですか？当てはまるものすべてお選びください。

- | | | |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> 経済的負担 | <input type="checkbox"/> 治療効果についての不安 | <input type="checkbox"/> 患者の教育、就労問題 |
| <input type="checkbox"/> 家族関係 | <input type="checkbox"/> 現在の症状についての不安 | <input type="checkbox"/> 通院、治療による身体・心理的負担 |
| <input type="checkbox"/> 情報の無さ | <input type="checkbox"/> 周りからの理解、サポートの無さ | <input type="checkbox"/> 遺伝の問題 (次子、血縁者への影響) |
| <input type="checkbox"/> その他: (* ご自由にお書きください。) | | |

その他に、治療 (酵素補充療法など) や日常生活で困っていること、改善されてほしいと思っっていることがありましたら、ご自由にお書きください。

連絡先

お名前 (記入者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男	患者との	
		<input type="checkbox"/> 女	関係	
* ご希望の連絡方法に☑をお付けください。				
<input type="checkbox"/> ご住所	〒 _____			
<input type="checkbox"/> お電話番号	<input type="checkbox"/> メールアドレス _____			

ファブリー病と副腎白質ジストロフィーの患者登録に関する研究

研究分担者 井田 博幸 東京慈恵会医科大学小児科教授

研究要旨

ファブリー病と副腎白質ジストロフィーについて、初発症状・現状・問題点を明らかにするため、患者さんからのアンケート調査を行う準備として登録シートを作成した。今後、この登録シートを用いて患者家族会を通してアンケート調査を行う予定である。

共同研究者

大橋 十也(東京慈恵会医科大学小児科・DNA 研究所)

櫻井 謙 (東京慈恵会医科大学小児科)

A. 研究目的

先天代謝異常症は希少疾患ゆえ、その早期診断はしばしば困難である。また、治療の有効性については全国集計データが少なく明らかでない。本研究ではファブリー病と副腎白質ジストロフィーについて初発症状、治療に対する満足度、社会的現状と改善点などを患者さんに対してアンケート調査を行い、早期発見に重要な症状および治療効果を含めた今後の課題について患者さんの視点から明らかにすることを目的とする。

B. 研究方法

初発症状および現在の症状についてはファブリー病と副腎白質ジストロフィーに認められる症状を医師が列記し、患者家族会の方々と協議し、一般の方にも理解できるような表現で記載した。治療に関してはファブリー病では酵素補充療法の、副腎白質ジストロフィーでは造血幹細胞移植の満足度を調査した。満足していない患者さんにはその理由を記載してもらい治療の問題点を明らかにするよう工夫した。社会的現状については就学、就労、日常生活の3つについて調査した。そして現在、困っている事を記載してもらい今後の課題を明らかにする予定である。

(倫理面への配慮)

「特になし」

C. 研究結果

研究分担者・共同研究者が作成した登録シートをそれぞれの患者家族会と協議した結果、表1と表2に示すようなファブリー病および副腎白質ジストロフィー登録シートが完成した。今後、患者家族会を通してこの登録シートを配布し、アンケート調査を開始する予定である。

D. 考察

従来、希少疾患の初発症状、治療効果などを含めた医療情報は医師側からのアンケート調査が主体であった。このため実際の医療現場と乖離する場合もあった。しかし、患者さん側より集計した今回のデータは現実に即しており、実地臨床上、有用であると考えられる。治療効果については患者満足度という視点に立脚しており QOL に関する問題点が明らかになると予想される。また、社会的現状についての調査は行われておらず社会的問題点が明らかにされると期待される。

E. 結論

ファブリー病と副腎白質ジストロフィーの医学的および社会的な現状および問題点が患者さんの視点から明らかにされると考えられる。

F. 健康危険情報

「特になし」

G. 研究発表

1. 論文発表

- (1) Ohashi T, Iizuka S, Shimada Y, Higuchi T, Eto Y, Ida H. Administration of anti-CD3 antibodies modulates the immune response to an infusion of alpha-glucosidase in mice. *Mol Ther.* 2012;20: 1924-1931.
- (2) Higuchi T, Shimizu H, Fukada T, Kawagoe S, Matsumoto J, Shimada Y, Ohashi T. Enzyme replacement therapy (ERT) procedure for mucopolysaccharidosis typeII (MPSII) by intraventricular administration (IVA) in murine MPSII. *Mol Genet Metab.* 2012; 107:122-128.
- (3) Nishiyama Y, Shimada Y, Yokoi T, Kobayashi H, Higuchi T, Eto Y, Ohashi T. Akt inactivation induces endoplasmic reticulum stress-independent autophagy in fibroblasts from patients with Pompe disease. *Mol Genet Metab.* 2012;107: 490-495.
- (4) Kobayashi M, Ohashi T, Fukuda T, Yanagisawa T, Inomata T, Nagaoka T. No accumulation of globotriaosylceramide in the heart of a patient with the E66Q mutation in the α -Galactosidase A gene. *Mol Genet Metab.* 2012;107: 711-715.
- (5) 井田博幸. ゴーシェ病、先天代謝異常症候群 - 病因・病態研究、診断・治療の進歩-. *日本臨牀.* 2012;20: 465-467.

2. 学会発表

「別紙参考」

(発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得

「特になし」

2. 実用新案登録

「特になし」

3. その他

ファブリー病 登録シート

【登録シートの書き方について】

- * ご家族内に複数の患者さまがいらっしゃる場合は個別にご記入ください。
- * 以下の質問について、当てはまるものに をお付けください。
- * 一部、自由記述があります。ご自由にお書きください。
- * ご回答にかかるお時間は約10分程度です。
- * 裏面も必ずご記入ください

記載日：(年 月 日)

患者情報

お名前 (患者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年月日 (西暦)	年 月 日
病名			病型	型
かかりつけ病院	病院	科	主治医名	先生

病歴

初めて病気に気づいたきっかけ(症状)はなんですか？

(何かおかしい、他の子とは違う、後から思えばこんな症状があったかなと思われるものを含め、当てはまるものすべてにをお付けください。複数ある場合は、中でも一番最初に気付いた症状を○で囲んでください。)

<input type="checkbox"/> 手足の痛み	<input type="checkbox"/> 皮膚の赤いポツポツ	<input type="checkbox"/> 目の角膜のにごり	<input type="checkbox"/> 尿蛋白を指摘された	<input type="checkbox"/> 汗をかきにくい
<input type="checkbox"/> 痙攣、意識障害や麻痺など	<input type="checkbox"/> めまい	<input type="checkbox"/> 耳鳴り	<input type="checkbox"/> 心臓が大きい	<input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 聴力の低下
<input type="checkbox"/> 下痢やおなかの痛み	<input type="checkbox"/> * 家族や親戚にファブリー病の人がいたので			
<input type="checkbox"/> その他：()				

そのうち一番最初に気づかれた症状が現れたのはいつですか？ 歳 月 日頃

診断され、病名がついたのはいつですか？ 歳 月 日頃

診断が確定するまでの病名は何でしたか？ ()

今現在の症状について、当てはまるものすべてにをお付けください。

<input type="checkbox"/> 手足の痛み	<input type="checkbox"/> 皮膚の赤いポツポツ	<input type="checkbox"/> 目の角膜のにごり	<input type="checkbox"/> 尿蛋白を指摘された	<input type="checkbox"/> 汗をかきにくい
<input type="checkbox"/> 脳卒中症状	<input type="checkbox"/> 視力の低下	<input type="checkbox"/> めまい	<input type="checkbox"/> 耳鳴り	<input type="checkbox"/> 心臓が大きい <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> 透析
<input type="checkbox"/> 下痢やおなかの痛み	<input type="checkbox"/> うつなどの精神症状			
<input type="checkbox"/> その他：()				

治療

今まで受けた治療	<input type="checkbox"/> 酵素補充療法	<input type="checkbox"/> シャペロン療法	<input type="checkbox"/> 心臓ペースメーカー	<input type="checkbox"/> 血液透析 <input type="checkbox"/> 腹膜透析
	<input type="checkbox"/> 弁膜症の手術	<input type="checkbox"/> 弁膜症の薬	<input type="checkbox"/> 心筋梗塞の手術	<input type="checkbox"/> 心筋梗塞の薬
	<input type="checkbox"/> 脳出血の手術	<input type="checkbox"/> 脳出血の薬	<input type="checkbox"/> 高血圧の薬	<input type="checkbox"/> 腎移植
<input type="checkbox"/> その他：()				
常用されているお薬の名前をわかる範囲で全て記載して下さい。 ()				

ケア 経管栄養 気管切開 人工呼吸器 リハビリ

病院での治療法についての説明に満足していますか？ はい いいえ

その理由は何ですか？具体的にお書きください。
()

酵素補充療法を受けて病状は改善されましたか？ はい 不変 悪化した わからない

それはどのような症状がどのように変化されましたか？具体的にお書きください。
()

酵素補充療法を受けたことに満足していますか？ はい いいえ どちらともいえない

その理由は何ですか？具体的にお書きください。
()

遺伝子検査

遺伝子検査 受けている (変異あり 変異なし) 受けていない 不明

生活状況

家族構成	ご家族、ご親族に同じ病気の患者さまはいらっしゃいますか？ <input type="checkbox"/> はい (ご関係:) <input type="checkbox"/> いいえ		
就学	<input type="checkbox"/> 保育所・幼稚園 <input type="checkbox"/> 障害児通園・入園施設 <input type="checkbox"/> 障害児教育施設(特別支援学校) <input type="checkbox"/> 小・中・高等学校(普通学級 / 特別支援学級) <input type="checkbox"/> 大学・専門学校 <input type="checkbox"/> その他:)		
就労	<input type="checkbox"/> 無職 <input type="checkbox"/> 自営業 <input type="checkbox"/> 作業所 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> パート・アルバイト <input type="checkbox"/> 会社員 <input type="checkbox"/> その他: ()		
日常生活	<input type="checkbox"/> すべてにおいて不自由なく自立生活可能 <input type="checkbox"/> やや不自由であるが自立生活可能 (不自由である内容:) <input type="checkbox"/> 制限のある部分介助 (制限のある内容:) <input type="checkbox"/> 全介助		
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> あり(等級:) <input type="checkbox"/> なし	療育手帳	<input type="checkbox"/> あり(要介護度:) <input type="checkbox"/> なし

今、最も困っていることや不安に思っていることは何ですか？当てはまるものすべてお選びください

<input type="checkbox"/> 経済的負担	<input type="checkbox"/> 治療効果についての不安	<input type="checkbox"/> 患者の教育、就労問題
<input type="checkbox"/> 家族関係	<input type="checkbox"/> 現在の症状についての不安	<input type="checkbox"/> 通院、治療による身体・心理的負担
<input type="checkbox"/> 情報の無さ	<input type="checkbox"/> 周りからの理解、サポートの無さ	<input type="checkbox"/> 遺伝の問題(次子、血縁者への影響)
<input type="checkbox"/> その他: (* ご自由にお書きください。)		

その他に、治療や日常生活で困っていることや、改善されてほしいと思っていることがありましたら、ご自由にお書きください。

連絡先

お名前 (記入者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男	患者との 関係
* ご希望の連絡方法に☑をお付けください。			
<input type="checkbox"/> ご住所	〒		
<input type="checkbox"/> お電話番号	<input type="checkbox"/> メールアドレス		

20* ご協力いただきましてまことにありがとうございました。

合併症

副腎白質ジストロフィー以外の病気はありますか？ いいえ はい(病名: _____)

遺伝子検査

遺伝子検査 受けている (変異あり 変異なし) 受けていない 不明

生活状況

家族構成	ご家族、ご親族に同じ病気の患者さまはいらっしゃいますか？ <input type="checkbox"/> はい (ご関係: _____) <input type="checkbox"/> いいえ		
就学	<input type="checkbox"/> 保育所・幼稚園 <input type="checkbox"/> 障害児教育施設 (特別支援学校) <input type="checkbox"/> 大学・専門学校	<input type="checkbox"/> 障害児通園・入園施設 <input type="checkbox"/> 小・中・高等学校 (普通学級 / 特別支援学級) <input type="checkbox"/> その他: _____)	
就労	<input type="checkbox"/> 無職 <input type="checkbox"/> 自営業 <input type="checkbox"/> 作業所 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> パート・アルバイト <input type="checkbox"/> 会社員 <input type="checkbox"/> その他: (_____)		
日常生活	<input type="checkbox"/> すべてにおいて不自由なく自立生活可能 <input type="checkbox"/> やや不自由であるが自立生活可能 (不自由である内容: _____) <input type="checkbox"/> 制限のある部分介助 (制限のある内容: _____) <input type="checkbox"/> 全介助		
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> あり(等級: _____) <input type="checkbox"/> なし	療育手帳	<input type="checkbox"/> あり(要介護度: _____) <input type="checkbox"/> なし

今、とても困っていることや不安に思っていることは何ですか？ 当てはまるものすべてお選びください

- | | | |
|--------------------------------|--|--|
| <input type="checkbox"/> 経済的負担 | <input type="checkbox"/> 治療効果についての不安 | <input type="checkbox"/> 患者の教育、就労問題 |
| <input type="checkbox"/> 家族関係 | <input type="checkbox"/> 現在の症状についての不安 | <input type="checkbox"/> 通院、治療による身体・心理的負担 |
| <input type="checkbox"/> 情報の無さ | <input type="checkbox"/> 周りからの理解、サポートの無さ | <input type="checkbox"/> 遺伝の問題(次子、血縁者への影響) |
- その他: (* ご自由にお書きください。)

その他に、治療や日常生活で困っていることや、改善されてほしいと思っていることがありましたら、ご自由にお書きください。

連絡先

お名前 (記入者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	患者との 関係
* ご希望の連絡方法に☑をお付けください。			
<input type="checkbox"/> ご住所	〒 _____		
<input type="checkbox"/> お電話番号	<input type="checkbox"/> メールアドレス		

日本国内における尿素サイクル異常症の実態調査研究

研究分担者 熊本大学大学院生命科学研究部 小児科 教授：遠藤文夫

研究要旨

我が国における尿素サイクル異常症は希少難病に指定されており、治療並びに予後について明らかでない点が多く存在している。これらの疾患の発症率は、尿素サイクル異常症で1/50,000 出生と推定されている。これまで、これらの疾患に関する長期的な予後についての海外からの報告は散見されるが、日本国内の尿素サイクル異常症の報告は Uchino T et al. が1998年に報告して以来、報告されていない。そこで、我々は、厚生労働省研究班「奥山班」事業の研究分担者として、我が国における先天代謝異常症の一つである尿素サイクル異常症に関する治療ならびに予後調査を行うこととした。経時的に患者における治療および状態の実態を把握するため、患者自身が登録を行い、調査票を記入するという患者主体の登録制度について登録用紙の作成を分担研究者として行った。

共同研究者

城戸 淳（熊本大学大学院生命科学研究部大学院4年）

松本 志郎（熊本大学医学部附属病院総合周産期母子医療センター 助教）

中村 公俊（熊本大学医学部附属病院 小児科 講師）

三淵 浩（熊本大学医学部附属病院 新生児医学寄付講座 特任教授）

A. 研究目的

これまで、尿素サイクル異常症の予後についての報告は、Bachmann C et al. 2003, Maestri N et al. 1996, Matsuda I et al. 1991, Msall M et al. 1984, Nagata I et al. 1991, Nassogne MC et al. 2005, Nicolaidis P et al. 2002 に代表されるように海外から多数存在する。国内における尿素サイクル異常症の予後に関する日本国内の報告は、我々が1998年および2012年に報告している。医療技術の進歩と共に、生体肝移植や血液浄化療法を行う症例が増加し、救命できる症例が増加していることを示した。しかしながら、アンケート調査方式における追跡調査の重要性を知り、従来のアンケート調査方式に加えて、患者自身が登録を行う患者登録制度の登録用紙の作成をおこなった。

尿素サイクル異常症(CPS欠損症,OTC欠損症,AS欠損症,AL欠損症およびAG欠損症)の発生頻度は、Nagata et al.(1991)によって以前報告された。CPS欠損症(CPSD;Mc Kusick No. 237300)は80万人に1人、

OTC欠損症(OTCD; Mc Kusick No. 311250)は8万人に1人、AS欠損症(ASD; Mc Kusick No. 215700)は53万人に1人、AL欠損症(ALD; Mc Kusick No. 207900)は80万人に1人、さらにAG欠損症(AGD; Mc Kusick No. 207800)は220万人に1人であった。OTCDはX染色体連鎖性劣性遺伝であり、CPSD、ASD、ALDおよびAGDは常染色体劣性遺伝である(Matsuda et al. 1997)。

尿素サイクル異常症の治療法は、基本的には、体内からアンモニアを除去し、十分なカロリーと必須アミノ酸を与えることで、内因性蛋白質が分解されるのを止めることである。したがって、尿素サイクル異常症の治療法は、古典的には蛋白制限であったが、現在、alternative pathwayによる窒素源の排出治療として安息香酸Na、フェニル酪酸Naまたは安息香酸Naとフェニル酪酸Naの併用投与がある(Brusilow. 1979 and 1991) (下図)。

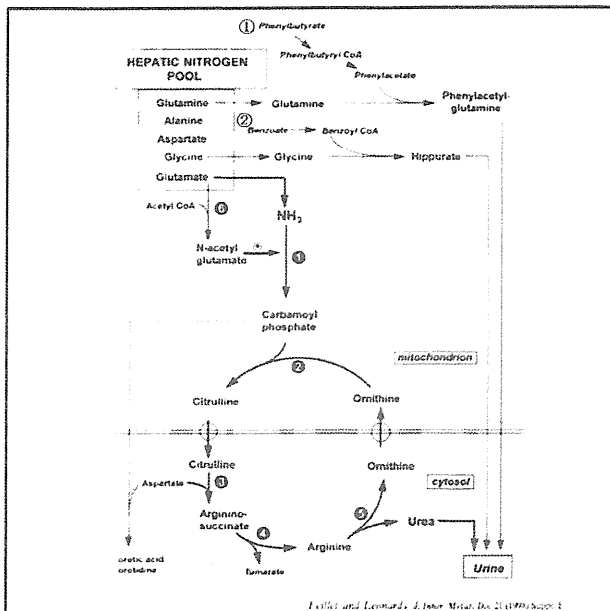


図4-a Alternative pathway therapy

①フェニル酪酸は、フェニル酢酸になり、グルタミンと反応してフェニル酢酸グルタミンとなり、尿中に排出される。
 ②安息香酸は、グリシンと反応して馬尿酸となり、尿中に排出される。

フェニル酪酸はフェニル酢酸となり、窒素源プールとして存在するグルタミンと反応してフェニル酢酸グルタミンとなり、そのまま尿中に排出されることで、体内の窒素源が排出される。また、安息香酸は、グリシンと反応することで馬尿酸となり、そのまま尿中に排出されることで、体内の窒素源が排出される。AGD 以外の尿素サイクル異常症ではアルギニンが不足するため、アルギニン投与を行い (Nagasaka et al. 2006)、必要に応じて必須アミノ酸の投与や L カルニチンの投与も推奨されている (Leonard et al. 2001)。さらに OTCD および CPSD においては、シトルリンは、アルギニンの供給目的だけでなく、アスパラギン酸と反応することでアンモニアを除去できる基質として使用されるため、シトルリン投与が推奨されている (Feillet et al. 1998. Mark L et al. 2001)。高アンモニア血症時において、急速に血中のアンモニア除去を行うことは極めて重要であり、血中アンモニアを除去するには腹膜透析より血液浄化療法が有効である (Schaefer et al. 1999)。内科的治療にて全身状態のコントロールが難しい場合には、肝移植の適応となる (Uemoto et al. 1997)。

このような尿素サイクル異常症の実態調査について、患者自身の記入及び登録による調査を行う目的にて調査を行うこととした。

B. 研究方法

患者登録用紙作成

我々は奥山班会議の決定に従い、共通様式を利用して調査用紙を作成した。

(倫理面への配慮)

患者登録制度については、研究代表者である奥山代表らが情報収集センターとなる成育医療センター内の倫理委員会における承認を得ており、その認可に準じて登録用紙の作成を行っている。

C. 研究結果

患者登録用紙の作成

我々は、2012 年第 1 回～3 回の奥山班会議において提示された倫理委員会の許可を得た共通様式に従い、尿素サイクル異常症および有機酸血症に対する登録用紙(原版)を作成した。作成した用紙については各患者家族会の代表者へ送付し、ご意見およびご感想に基づいて修正をおこなった。

添付図 1. [尿素サイクル異常症に対する登録シート]

尿素サイクル異常症についての登録シートについては、日本尿素サイクル異常症患者家族の会の全面的な協力を得て、作成した。ひな形としては、研究代表施設である成育医療センターの倫理委員会の許可をえて作成されたムコ多糖症登録用紙を参考に尿素サイクルに適した質問項目に変更する等の調整を行い完成した。内容としては、氏名(実名)、年齢、性別、かかりつけ病院、担当医、相談病院、相談医、疾患名、診断日、安定期の症状、安定期の治療、発作期の症状、発作期の治療、発達状況、就労状況、不安な点などについて選択方式および自由記載方式の併用形式とした。特に尿素サイクル異常症患者家族の会からの要望で自由記載項目の増加と症状の項目の追加を行った。また、二次調査についての要望が強く行われたが、二次調査については今後の調査結果を踏まえて検討することで同意をえた。得られた結果については、患者家族会、研究会、報告会、雑誌などを介して患者および家族へ連絡およびお知らせすることとなった。

別添付図 2. [有機酸血症に対する登録シート]

有機酸血症患者の登録シートについては、日本有機酸・脂肪酸血症患者会“ひだまりたんぼの会”の全面

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

的な協力を得て、作成した。ひな形としては、研究代表施設である成育医療センターの倫理委員会の許可をえて作成されたムコ多糖症登録用紙を参考に有機酸血症に適した質問項目に変更する等の調整を行い完成した。内容としては、氏名(実名)、年齢、性別、かかりつけ病院、担当医、相談病院、相談医、疾患名、診断日、安定期の症状、安定期の治療、発作期の症状、発作期の治療、発達状況、就労状況、不安な点などについて選択方式および自由記載方式の併用形式とした。特に患者家族の会からの要望では、特有の症状(頻回嘔吐)、発達、目の症状の追加を行った。また、有機酸血症に関しては、肝臓移植が治療として有効かどうかの統一した見解が得られておらず、これらについての質問項目について移植した患者と非移植患者における症状経過の違いについても質問項目を追加した。得られた結果については、患者家族会、研究会、報告会、雑誌などを介して患者および家族へ連絡およびお知らせすることとなった。

D. 結語

研究代表機関ならびに患者家族会との共同作業にて協力が得られうる家族自身による登録用紙を完成した。今後、本登録シートにて患者登録を進める予定である。

E. 健康危険情報

本調査では、直接健康危険をもたらすことはなかった。

F. 研究発表

1. 論文発表

Jun Kido & Kimitoshi Nakamura & Hiroshi Mitsubuchi & Toshihiro Ohura & Masaki Takayanagi & Masafumi Matsuo & Makoto Yoshino & Yosuke Shigematsu & Tohru Yorifuji & Mureo Kasahara & Reiko Horikawa & Fumio Endo. Long-term outcome and intervention of urea cycle disorders in Japan. *J Inherit Metab Dis* (2012) 35:777-785.

2. 学会発表

Shirou Matsumoto, Kiyoko Hattori, Kimitoshi Nakamura, Hiroshi Mitsubuchi, Fumio Endo. A patient of Gaucher disease type 2 with recurrent ARDS. 第4回国際ライソゾーム病フォーラム・第17回日本ライソゾーム病研究会、2012年10月4日(木)~6日(土).

Jun Kido, Kimitoshi Nakamura, Hiroshi Mitsubuchi, Shiro Matsumoto, Ken Momosaki, Daisuke Fujisawa, Fumio Endo, Reiko Horikawa. Diagnosis, treatment and long-term outcome for hepatic glycogen storage diseases in Japan. 第54回日本先天代謝異常学会、2012年11月15日(木)~17日(土)

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他

尿素サイクル異常症 登録シート

【登録シートの書き方について】

- * 以下の質問について、当てはまるものに をお付けください。
- * ページに自由記述があります。ご自由にお書きください。
- * この調査は一次調査です。更に詳しい情報について二次調査が行われる予定です。
- * 裏面も必ずご記入ください
- * 頂きました情報は医学的に検討を行い、学会・家族会を介して医学情報がご家族へ連絡されます。

お名前・生年月日など(ご家族内に複数患者様がいらっしゃる場合には個別にご記入ください)

お名前 (患者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年月日 (西暦)	年 月 日 (満 歳 ヶ月)
病名	症状が出た時期			<input type="checkbox"/> 特になし
治療を受けて いる病院名 (治療・相談を している病院)				主治医名 先生
				主治医名 先生
				主治医名 先生

症状についてお答えください

診断を受けて治療が開始される前に、どのような症状があらわれていましたか？

(何かおかしい、他の子とは違うと思った点など、当てはまるものすべてお選びください)

- | | | | | |
|-------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|--|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 吐き気 | <input type="checkbox"/> ぐったりしている | <input type="checkbox"/> 痙攣(けいれん) | <input type="checkbox"/> 口臭 | <input type="checkbox"/> 呼吸の異常 |
| <input type="checkbox"/> 嘔吐 | <input type="checkbox"/> 下痢 | <input type="checkbox"/> 不機嫌 | <input type="checkbox"/> 新生児マススクリーニングで指摘 | <input type="checkbox"/> 出生前診断で診断 |
| <input type="checkbox"/> 低体温 | <input type="checkbox"/> 発熱 | <input type="checkbox"/> 偏食 | <input type="checkbox"/> 成長発育の問題(低身長、多動、言葉の遅れ、聴力問題、運動機能の遅れ、など) | |
| <input type="checkbox"/> その他: | | | | |

その症状が現れたのはいつですか？ (歳 ヶ月頃)

診断され、病名がついたのはいつですか？ (歳 ヶ月頃)

今現在の安定した時期に見られる症状について、当てはまるものすべてお選びください。

- | | | | |
|---------------------------------|--|---|--------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 繰り返す嘔吐 | <input type="checkbox"/> 摂食(食べること)ができない、食べようとしない | <input type="checkbox"/> 不機嫌 | <input type="checkbox"/> 下痢が多い |
| <input type="checkbox"/> 偏食がつよい | <input type="checkbox"/> 風邪をひきやすい | <input type="checkbox"/> 成長発育の異常(言葉の遅れ、聴力障害、運動機能の遅れ、など) | |
| <input type="checkbox"/> その他: | | | |

日常生活で急に具合が悪くなったときの症状をおしえてください。

- | | | | | |
|---------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|------------------------------|--------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 吐き気・嘔吐 | <input type="checkbox"/> 意識障害 | <input type="checkbox"/> ひきつけ | <input type="checkbox"/> 口臭 | <input type="checkbox"/> 発熱 |
| <input type="checkbox"/> 呼吸の異常 | <input type="checkbox"/> 下痢 | <input type="checkbox"/> 不機嫌 | <input type="checkbox"/> 低体温 | <input type="checkbox"/> 元気がない |
| <input type="checkbox"/> その他: | | | | |

治療についてお答えください

栄養について	方法について(<input type="checkbox"/> 経口で食べる、 <input type="checkbox"/> 胃チューブ栄養、 <input type="checkbox"/> 胃ろう栄養、 <input type="checkbox"/> 腸ろう栄養) <input type="checkbox"/> 特になし			
	内容について(<input type="checkbox"/> 特殊ミルク、 <input type="checkbox"/> 低たんぱく高カロリー、 <input type="checkbox"/> 経管栄養製剤(ラコールなど)、 <input type="checkbox"/> 補助栄養食品)			
内服について (項目に無いお薬 はその他にご記入 ください)	<input type="checkbox"/> アルギU <input type="checkbox"/> シトルリン <input type="checkbox"/> 安息香酸 <input type="checkbox"/> プフェニール(フェニル酪酸ナトリウム <input type="checkbox"/> ラクツロース(モニラック)			
	<input type="checkbox"/> エルカルチン <input type="checkbox"/> ビタミン剤(薬名) <input type="checkbox"/> 抗生剤(薬名)			
	<input type="checkbox"/> その他: (薬名)			
肝臓移植	<input type="checkbox"/> 肝臓移植済み <input type="checkbox"/> よくわからないが主治医から勧められている			
	<input type="checkbox"/> 肝臓移植していない (<input type="checkbox"/> 移植していないが希望あり <input type="checkbox"/> 希望なし <input type="checkbox"/> よくわからない			

現在の状況についてお答えください

就学・就労の状況について	同年代の方・お子様と比較して遅れがありますか？	通園(通学)できていますか？ <input type="checkbox"/> できています、 <input type="checkbox"/> できない
	<input type="checkbox"/> 遅れていない <input type="checkbox"/> 遅れている	週にどのくらい通園(通学できますか) 日/週

日常生活(成人用)	<input type="checkbox"/> すべてにおいて不自由なく自立生活可能 <input type="checkbox"/> やや不自由であるが自立生活可能 (不自由である内容:) <input type="checkbox"/> 制限のある部分介助 (制限のある内容:) <input type="checkbox"/> 全介助
-----------	--

身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり(等級:)	介護認定	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり(要介護度:)
---------	---	------	---

知的障害者手帳	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり(等級:)
---------	---

今、最も困っていることや不安に思っていることは何ですか？ 当てはまるものすべてお選びください。

- | | | |
|-----------------------------------|--|--|
| <input type="checkbox"/> 経済的負担 | <input type="checkbox"/> 治療効果についての不安 | <input type="checkbox"/> 学校、社会生活での苦勞 |
| <input type="checkbox"/> 家族関係 | <input type="checkbox"/> 在宅医療・自宅介護での困難 | <input type="checkbox"/> 通院、治療による身体・心理的負担 |
| <input type="checkbox"/> 情報の無さ | <input type="checkbox"/> 周りからの理解、サポートの無さ | <input type="checkbox"/> 遺伝の問題(次子、血縁者への影響) |
| <input type="checkbox"/> 食事・栄養の摂取 | <input type="checkbox"/> 知能・精神発達の不安 | <input type="checkbox"/> 親からの独立・結婚 |
- その他: (* 選択された項目について、具体的にご記入ください。または、それ以外もご自由にご記入ください)

その他に、治療や日常生活で困っていることや、改善されてほしいと思っていることがありましたら、ご自由にお書きください(別紙に続きます)。

連絡先

お名前 (記入者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男	患者との 関係
		<input type="checkbox"/> 女	

* ご希望の連絡方法に☑をお付けください。

<input type="checkbox"/> ご住所	〒
------------------------------	---

<input type="checkbox"/> お電話番号	<input type="checkbox"/> メールアドレス
--------------------------------	----------------------------------

有機酸血症 登録シート

【登録シートの書き方について】

- * 以下の質問について、当てはまるものに をお付けください。
- * ページに自由記述があります。ご自由にお書きください。
- * この調査は一次調査です。更に詳しい情報について二次調査が行われる予定です。
- * 裏面も必ずご記入ください
- * 頂きました情報は医学的に検討を行い、学会・家族会を介して医学情報がご家族へ連絡されます。

お名前・生年月日など(ご家族内に複数患者様がいらっしゃる場合には個別にご記入ください)

お名前 (患者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年月日 (西暦)	年 月 日 (満 歳 ヶ月)
病名			症状が出た時期	<input type="checkbox"/> 未発症 <input type="checkbox"/> 発症()
治療を受けている病院名 (治療・相談をしている病院)			主治医名	先生
			主治医名	先生
			主治医名	先生

症状についてお答えください

診断を受けて治療が開始される前に、どのような症状があらわれていましたか？
(何かおかしい、他の子とは違うと思った点など、当てはまるものすべてお選びください)

- | | | | | |
|-------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|--|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 吐き気 | <input type="checkbox"/> ぐったりしている | <input type="checkbox"/> 痙攣(けいれん) | <input type="checkbox"/> 口臭 | <input type="checkbox"/> 呼吸の異常 |
| <input type="checkbox"/> 嘔吐 | <input type="checkbox"/> 下痢 | <input type="checkbox"/> 不機嫌 | <input type="checkbox"/> 新生児マススクリーニングで指摘 | <input type="checkbox"/> 出生前診断で診断 |
| <input type="checkbox"/> 低体温 | <input type="checkbox"/> 発熱 | <input type="checkbox"/> 偏食 | <input type="checkbox"/> 成長発育の問題(低身長、多動、言葉の遅れ、聴力問題、運動機能の遅れ、など) | |
| <input type="checkbox"/> その他: | | | | |

その症状が現れたのはいつですか？ (歳 ヶ月頃)

診断され、病名がついたのはいつですか？ (歳 ヶ月頃)

今現在の安定した時期に見られる症状について、当てはまるものすべてお選びください。

- | | | | |
|---------------------------------|--|---|--------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 繰り返す嘔吐 | <input type="checkbox"/> 摂食(食べる)ができない、食べようとしない | <input type="checkbox"/> 不機嫌 | <input type="checkbox"/> 下痢が多い |
| <input type="checkbox"/> 偏食がつよい | <input type="checkbox"/> 風邪をひきやすい | <input type="checkbox"/> 成長発育の異常(言葉の遅れ、聴力障害、運動機能の遅れ、など) | |
| <input type="checkbox"/> その他: | | | |

日常生活で急に具合が悪くなったときの症状をおしえてください。

- | | | | | |
|---------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|------------------------------|--------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 吐き気・嘔吐 | <input type="checkbox"/> 意識障害 | <input type="checkbox"/> ひきつけ | <input type="checkbox"/> 口臭 | <input type="checkbox"/> 発熱 |
| <input type="checkbox"/> 呼吸の異常 | <input type="checkbox"/> 下痢 | <input type="checkbox"/> 不機嫌 | <input type="checkbox"/> 低体温 | <input type="checkbox"/> 元気がない |
| <input type="checkbox"/> その他: | | | | |

治療についてお答えください

栄養について	方法について(□経口で食べる、□胃チューブ栄養、□胃ろう栄養、□腸ろう栄養)			
	内容について(□特殊ミルク、□低たんぱく高カロリー、□経管栄養製剤(ラコールなど)、□補助栄養食品)			
内服について (項目に無いお薬はその他に記入してください)	<input type="checkbox"/> アルギン <input type="checkbox"/> シトルリン <input type="checkbox"/> 安息香酸 <input type="checkbox"/> ブフェニール(フェニル酪酸ナトリウム) <input type="checkbox"/> ラクツロース(モニラック)			
	<input type="checkbox"/> エルカルチン <input type="checkbox"/> ビタミン剤(薬名) <input type="checkbox"/> 抗生剤(薬名)			
	<input type="checkbox"/> その他: (薬名)			
肝臓移植	<input type="checkbox"/> 肝臓移植済み <input type="checkbox"/> 肝臓移植していない (□移植していないが希望あり) <input type="checkbox"/> 希望なし			
	<input type="checkbox"/> 主治医から勧められて現在検討中 <input type="checkbox"/> わからない			

現在の状況についてお答えください

就学・就労の 状況について	同年代の方・お子様と比較して遅れがありますか？	通園(通学)できていますか？ <input type="checkbox"/> できている、 <input type="checkbox"/> できない
	<input type="checkbox"/> 遅れていない <input type="checkbox"/> 遅れている	週にどのくらい通園(通学できますか) 日/週

日常生活 (成人用)	<input type="checkbox"/> すべてにおいて不自由なく自立生活可能)
	<input type="checkbox"/> やや不自由であるが自立生活可能 (不自由である内容:	
	<input type="checkbox"/> 制限のある部分介助 (制限のある内容:	
	<input type="checkbox"/> 全介助	

身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり(等級:)	介護認定	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり(要介護度:)
---------	---	------	---

知的障害者手帳	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり(等級:)
---------	---

今、最も困っていることや不安に思っていることは何ですか？ 当てはまるものすべてお選びください。

<input type="checkbox"/> 経済的負担	<input type="checkbox"/> 治療効果についての不安	<input type="checkbox"/> 学校、社会生活での苦勞
<input type="checkbox"/> 家族関係	<input type="checkbox"/> 在宅医療・自宅介護での困難	<input type="checkbox"/> 通院、治療による身体・心理的負担
<input type="checkbox"/> 情報の無さ	<input type="checkbox"/> 周りからの理解、サポートの無さ	<input type="checkbox"/> 遺伝の問題(次子、血縁者への影響)
<input type="checkbox"/> 食事・栄養の摂取	<input type="checkbox"/> 知能・精神発達の不安	<input type="checkbox"/> 親からの独立・結婚
<input type="checkbox"/> その他: (* 選択された項目について、具体的にご記入ください。または、それ以外もご自由にご記入ください)		

その他に、治療や日常生活で困っていることや、改善されてほしいと思っっていることがありましたら、ご自由にお書きください(別紙に続きます)。

具体例; ▪ 「移植の効果への不安」「抗生剤による治療への不安」
「薬を大量に飲んでいることへの不安」 など

連絡先

お名前 (記入者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男	患者との 関係
		<input type="checkbox"/> 女	

* ご希望の連絡方法に☑をお付けください。

<input type="checkbox"/> ご住所	〒
<input type="checkbox"/> お電話番号	<input type="checkbox"/> メールアドレス

クラッベ病、異染性白質ジストロフィー、ニーマンピック病 C 型、Glut-I 異常症の 患者登録に関する研究

研究分担者 大阪大学大学院医学系研究科小児科、准教授、酒井規夫

研究要旨

クラッベ病、異染性白質ジストロフィー、ニーマンピック病 C 型、Glut-I 異常症の 4 疾患について、患者会とそれぞれ連絡の上、患者登録シートの原案を作成した。またクラッベ病、Glut-I 異常症の患者会に参加し、運営に寄与した。ニーマンピック病 C 型に対する Miglustat の治療効果について、3 例の症例について評価を行った。

共同研究者

下野 九理子(大阪大学大学院連合小児発達学研究所)
成田 綾(鳥取大学医学部付属病院脳神経小児科)

A. 研究目的

上記 4 疾患はいずれも稀少疾患であり、診断法、治療についてもまだ確立していない疾患群である。今後の新規治療の開発、治験にあたっては、患者登録制度とそのデータベースの確立が必須と言われており、その登録制度を立ち上げることが目的である。

B. 研究方法

上記4疾患の患者会の担当をしている医師を研究協力者となっただき、まずは登録制度について患者会の内部で了承していただき、登録シートの原案について原案を作成した。

またニーマンピック病 C 型に関しては、3症例において Miglustat の治療を開始し、その前後で、臨床症状、検査所見の変化を解析した。

(倫理面への配慮)

登録制度に関しては、集まった患者情報は原則治療などの新規情報を返すために使用すること、本研究以外に使用しないことを条件とした。また、研究に関しては成育医療センターにて包括的に臨床研究としての承認を得ている。

C. 研究結果

クラッベ病、異染性白質ジストロフィー、ニーマンピッ

ク病 C 型、Glut-I 異常症の4疾患に関する患者登録用紙の様式を決定し、これを用いた患者登録を今年度から開始する予定である。

ニーマンピック病 C 型3症例は2例が乳児型、一例が若年型であり、治療開始6ヶ月までの観察を行なった。乳児型2例において、肝脾腫の縮小を認め、CT での肝輝度の低下を認めた。若年型の一例は臨床症状は安定していたが明らかな所見の変化は認めなかった。また3例とも下痢などの副作用は認めなかった。

D. 考察

患者登録は、今後早期診断、早期治療の基本情報となり、新規治療の導入に必須情報となると考えられる。またニーマンピック病 C 型に対する Miglustat の効果は、今後長期的な経過観察が必要であるが、病型によりどのような効果、副作用があるかは重要な所見となると考えられる。

E. 結論

クラッベ病、異染性白質ジストロフィー、ニーマンピック病 C 型、Glut-I 異常症の4疾患についての患者登録用紙を、各患者会と連携の上に完成した。ニーマンピック病 C 型に関する Miglustat の効果を3症例について観察した。

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

F. 健康危険情報

特になし。

3) 酒井規夫、造血幹細胞移植(代謝専門医の立場から)、第1回 先天代謝異常症患者会フォーラム、2012. 8

G. 研究発表

1. 論文発表

1) Tokushige SI, Sonoo T, Maekawa R, Shiota Y, Hanajima R, Terao Y, Matsumoto H, Hossain MA, Sakai N, Shiio Y., Isolated pyramidal tract impairment in the central nervous system of adult-onset Krabbe disease with novel mutations in the GALC gene., *Brain Dev.* 2012 Sep 5. [Epub ahead of print]

2) Tanaka A, Okuyama T, Suzuki Y, Sakai N, Takakura H, Sawada T, Tanaka T, Otomo T, Ohashi T, Ishige-Wada M, Yabe H, Ohura T, Suzuki N, Kato K, Adachi S, Kobayashi R, Mugishima H, Kato S., Long-term efficacy of hematopoietic stem cell transplantation on brain involvement in patients with mucopolysaccharidosis type II: A nationwide survey in Japan., *Mol Genet Metab.* 107(3):513-20,2012

3) Otomo T, Hossain MA, Ozono K, Sakai N., Genistein reduces heparan sulfate accumulation in human mucopolysaccharidosis II skin fibroblasts., *Mol Genet Metab.* 105(2): 266-9, 2012

2. 学会発表

1) Michiko Shinpo, Sayaka Nakano, Yusuke Hamada, Hossain Mohammad Arif, Norio Sakai, Clinical course of four Niemann-Pick type C patients and initiation of miglustat therapy, 4th International Forum for Lysosomal Storage Disorders, 2012.10

2) 中野さやか,新寶理子,東 純史,濱田悠介,岩谷祥子,富永康仁,木村志保子,下野九理子,沖永剛志,酒井規夫,永井利三郎,大藪恵一、Cataplexy が診断の契機となった Niemann-Pick 病 C 型の 2 症例、第 54 回日本小児神経学会総会 札幌 2012.05

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他

クラッペ病／異染性白質ジストロフィー 登録シート

【登録シートの書き方について】

- * ご家族内に複数の患者さまがいらっしゃる場合は個別にご記入ください。
- * 以下の質問について、当てはまるものに をお付けください。
- * 一部、自由記述があります。ご自由にお書きください。
- * ご回答にかかるお時間は約10~15分程度です。
- * 裏面も必ずご記入ください。

記載日：(年 月 日)

患者情報

お名前 (患者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年月日 (西暦)	年 月 日
病名			病型	型
かかりつけ病院	病院	科	主治医名	先生

病歴

初めて病気に気づいたきっかけ(症状)はなんですか？
 (何かおかしい、他の子とは違う、後から思えばこんな症状があったかなと思われるものを含め、当てはまるものすべてにをお付けください。複数ある場合は、その中でも一番最初に気付いた症状を○で囲んでください。)

<input type="checkbox"/> 発達が遅い	<input type="checkbox"/> 首がすわらない	<input type="checkbox"/> 寝返りしない	<input type="checkbox"/> 座れない	<input type="checkbox"/> 歩き始めるのが遅い
<input type="checkbox"/> 体が硬い	<input type="checkbox"/> しゃべり始めるのが遅い			
<input type="checkbox"/> 発熱後の回復が遅い	<input type="checkbox"/> 足が突っ張るけいれん	<input type="checkbox"/> 手が震える	<input type="checkbox"/> 書き方がおかしい	<input type="checkbox"/> 見えにくい
<input type="checkbox"/> ものが二重に見える	<input type="checkbox"/> 斜視になる	<input type="checkbox"/> 目の動きがおかしい	<input type="checkbox"/> 聞こえにくい	<input type="checkbox"/> 音に敏感
<input type="checkbox"/> 体重の増えが悪い	<input type="checkbox"/> 飲まない・食べない	<input type="checkbox"/> 機嫌が悪い	<input type="checkbox"/> つま先歩き	<input type="checkbox"/> つまづく
<input type="checkbox"/> 成績が悪くなった	<input type="checkbox"/> しゃべり方がおかしい	<input type="checkbox"/> 細かい手作業が苦手	<input type="checkbox"/> 笑わない	<input type="checkbox"/> 歩かない
<input type="checkbox"/> その他： ()				

そのうち一番最初に気付いた症状が現れたのはいつですか？ 歳 ヶ月頃

診断され、病名がついたのはいつですか？ 歳 ヶ月頃

今現在の症状について、当てはまるものすべてお選びください。

<input type="checkbox"/> 発達が遅い	<input type="checkbox"/> 首がすわらない	<input type="checkbox"/> 寝返りしない	<input type="checkbox"/> 座れない	<input type="checkbox"/> 歩き始めるのが遅い
<input type="checkbox"/> 体が硬い	<input type="checkbox"/> しゃべり始めるのが遅い			
<input type="checkbox"/> 発熱後の回復が遅い	<input type="checkbox"/> 足が突っ張るけいれん	<input type="checkbox"/> 手が震える	<input type="checkbox"/> 書き方がおかしい	<input type="checkbox"/> 見えにくい
<input type="checkbox"/> ものが二重に見える	<input type="checkbox"/> 斜視になる	<input type="checkbox"/> 目の動きがおかしい	<input type="checkbox"/> 聞こえにくい	<input type="checkbox"/> 音に敏感
<input type="checkbox"/> 体重の増えが悪い	<input type="checkbox"/> 飲まない・食べない	<input type="checkbox"/> 機嫌が悪い	<input type="checkbox"/> つま先歩き	<input type="checkbox"/> つまづく
<input type="checkbox"/> 成績が悪くなった	<input type="checkbox"/> しゃべり方がおかしい	<input type="checkbox"/> 細かい手作業が苦手	<input type="checkbox"/> 笑わない	<input type="checkbox"/> 歩かない
<input type="checkbox"/> 呼吸が不安定	<input type="checkbox"/> 寝たきり			
<input type="checkbox"/> その他： ()				

治療

現在治療内容 & 今まで受けた 治療	<input type="checkbox"/> 鼻注 <input type="checkbox"/> 胃瘻 <input type="checkbox"/> 腸瘻 <input type="checkbox"/> 胆嚢摘出術 <input type="checkbox"/> 噴門形成術(胃食道逆流の手術)
	<input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 在宅酸素療法 <input type="checkbox"/> 人工呼吸器 <input type="checkbox"/> リハビリテーション
	<input type="checkbox"/> 訪問看護 <input type="checkbox"/> 訪問診療 <input type="checkbox"/> ボトックス <input type="checkbox"/> 整形外科手術 <input type="checkbox"/> 造血細胞移植
	<input type="checkbox"/> その他： ()
現在内服処方	<input type="checkbox"/> 薬剤名(商品名)：()

その治療を受けて状態は改善されましたか？ はい 不変 悪化した わからない

その理由は何ですか？具体的にお書きください。
()

その治療を受けたことに満足していますか？ はい いいえ

その理由は何ですか？具体的にお書きください。
()

遺伝子検査

遺伝子検査 受けている (変異あり 変異なし) 受けていない 不明

生活状況

家族構成	ご家族、ご親族に同じ病気の患者さまはいらっしゃいますか？ <input type="checkbox"/> はい (ご関係: _____) <input type="checkbox"/> いいえ		
就学	<input type="checkbox"/> 保育所・幼稚園 <input type="checkbox"/> 障害児教育施設(特別支援学校) <input type="checkbox"/> 大学・専門学校	<input type="checkbox"/> 障害児通園・入園施設 <input type="checkbox"/> 小・中・高等学校(普通学級 / 特別支援学級) <input type="checkbox"/> その他: _____)	
就労	<input type="checkbox"/> 無職 <input type="checkbox"/> 自営業 <input type="checkbox"/> 作業所 <input type="checkbox"/> 家事労働 <input type="checkbox"/> パート・アルバイト <input type="checkbox"/> 会社員 <input type="checkbox"/> その他: _____)		
日常生活	<input type="checkbox"/> すべてにおいて不自由なく自立生活可能 <input type="checkbox"/> やや不自由であるが自立生活可能 (不自由である内容: _____) <input type="checkbox"/> 制限のある部分介助 (制限のある内容: _____) <input type="checkbox"/> 全介助		
身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> あり(等級: _____) <input type="checkbox"/> なし	介護認定	<input type="checkbox"/> あり(要介護度: _____) <input type="checkbox"/> なし
療育手帳	<input type="checkbox"/> あり(等級: _____) <input type="checkbox"/> なし	精神障害者福祉手帳	<input type="checkbox"/> あり(等級: _____) <input type="checkbox"/> なし

その他の手帳や認定

今、最も困っていることや不安に思っていることは何ですか？当てはまるものすべてお選びください

- | | | |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> 経済的負担 | <input type="checkbox"/> 治療効果についての不安 | <input type="checkbox"/> 患者の教育、就労問題 |
| <input type="checkbox"/> 家族関係 | <input type="checkbox"/> 現在の症状についての不安 | <input type="checkbox"/> 通院、治療による身体・心理的負担 |
| <input type="checkbox"/> 情報の無さ | <input type="checkbox"/> 周りからの理解、サポートの無さ | <input type="checkbox"/> 遺伝の問題(次子、血縁者への影響) |
| <input type="checkbox"/> その他: (* ご自由にお書きください。) | | |

その他に、治療や日常生活で困っていることや、改善されてほしいと思っていることがありましたら、ご自由にお書きください。

連絡先

お名前 (記入者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	患者との 関係	
* ご希望の連絡方法に☑をお付けください。				
<input type="checkbox"/> ご住所	〒 _____			
<input type="checkbox"/> お電話番号	_____	<input type="checkbox"/> メールアドレス	_____	

ニーマンピック病C型 登録シート

【登録シートの書き方について】

- * ご家族内に複数の患者さまがいらっしゃる場合は個別にご記入ください。
- * 以下の質問について、当てはまるものに をお付けください。
- * 一部、自由記述があります。ご自由にお書きください。
- * ご回答にかかるお時間は約10分程度です。
- * 裏面も必ずご記入ください

記載日：(年 月 日)

患者情報

お名前 (患者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	生年月日 (西暦)	年 月 日
かかりつけ病院	病院	科	主治医名	先生

患者家族会への参加： なし / あり (どちらの会に参加されていますか？)

病歴

初めて病気に気づいたきっかけ(症状)はなんですか？
(何かおかしい、他の子とは違う、後から思えばこんな症状があったかなと思われるものを含め、当てはまるものすべてにをお付けください。複数ある場合は、その中でも一番最初に気付いた症状を○で囲んでください。)

- 胎児期の異常(赤ちゃんの腹水、むくみ) 生後早期の異常(新生児肝炎、長引く黄疸、肝脾腫、呼吸障害)
- 成長発育の異常(運動や言葉の遅れ、以前出来ていた事ができなくなる、話し方が下手になるなど)
- 肝脾腫 眼の異常(瞬きが少ない、眼の動きが悪い) けいれん 飲み込みの問題(嚥下障害、誤嚥)
- カタプレキシー(笑った時などに急に力が抜ける) 失調(ふらつく、転びやすい、走りにくいなど)
- 学習困難 注意欠陥多動症様(不注意、そわそわする、あっと思ったときに抑制が効かない)
- 精神症状(うつ、幻覚・幻聴、攻撃性、自傷など) その他 ()

そのうち一番最初に気付いた症状が現れたのはいつですか？ 歳 ヶ月頃

診断され、病名がついたのはいつですか？ 歳 ヶ月頃

診断が確定するまでの病名は何でしたか？ ()

今現在の症状について、1)～6)の各項目のうち最も当てはまるものに○をつけて下さい。

	0	1	2	3	4	5	
1) 歩行	異常なし	転びやすい	ふらつきが目立つ	屋外で介助を要するが室内では自立	室内でも介助を要する	自力歩行は不能	
2) 手の動き	異常なし	手が震える	手の震えはあるが食事など介助不要	食事などで自助具や介助を要する	全介助	/	
3) 言葉	異常なし	言葉のおくれ	ゆっくりした話し方で聞き取り難くなるが家族以外でも理解可能	家族や特定の人のみ理解可能	ジェスチャーや発声のみ	意思疎通が難しい	
4) 飲み込み	異常なし	よく噛めず丸呑みしがち	時折むせる	毎回むせる	経管栄養(経鼻胃管、胃ろう)	/	
5) 眼の動き	異常なし	物を追う時の眼の動きがゆっくりになる	上下の視線移動が困難(階段を怖がるなど)	上下左右の視線移動が困難	/	/	よく分からない
6) けいれん	なし	抗けいれん薬の内服はなく時折発作あり	抗けいれん薬の内服で発作はなくなった	抗けいれん薬を内服しているが発作持続	/	/	

治療

手術	<input type="checkbox"/> 胃ろう <input type="checkbox"/> 気管切開 (気管切開のみ・喉頭分離あり) <input type="checkbox"/> その他：()
ケア	<input type="checkbox"/> 経管栄養 <input type="checkbox"/> 在宅酸素 <input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 人工呼吸器 <input type="checkbox"/> プレーザベス(ミグルスタット) <input type="checkbox"/> 内服薬() <input type="checkbox"/> その他：()

その治療を受けて状態は改善されましたか？ はい 不変 悪化した わからない

その理由は何ですか？具体的にお書きください。
()