

資料1 レット症候群患者データベースのための登録票

2013年4月4日

レット症候群データベース 患者登録用紙		※登録番号	
選択肢の数字は1つだけ選んで○をしてください。複数選択可能な口欄には、当てはまるものに○のようにチェックを入れてください。(注) 患者記入欄(医師代筆可)		患者または医師が記入する欄	
医師が記入する欄		医師が記入する欄	
記入日 西暦()年()月()日		その他の症状(2) (調査票記入時点の状態を記載)	
患者情報 ふりがな () 漢字名 () 既登録番号 () 生年月日 西暦()年()月()日 年齢 ()歳()ヵ月 性別 女・男		5. 行動の症状 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) ・常同運動 1 無 2 有 3 不明 部位(複数回答可) □口 □舌 □上肢 □下肢 □その他() ・場に合わない笑い 1 無 2 有 3 不明 ・場に合わない叫び 1 無 2 有 3 不明 ・視点が合わない 1 無 2 有 3 不明 ・痛み刺激に反応低下 1 無 2 有 3 不明	
自宅情報 郵便番号 〒 - 住所 電話番号 () -		6. 筋緊張・運動の症状 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) ・筋緊張低下 1 無 2 有 (部位: □全身 □上肢 □下肢 □体幹) ・筋緊張亢進 1 無 2 有 (部位: □全身 □上肢 □下肢 □体幹) ・筋緊張低下から亢進に変化 1 無 2 有 ・覚醒時の歯ぎしり 1 無 2 有 3 不明 ・不随意運動 1 無 2 有 3 不明 「有」の場合 { □ジストニア □ジスキネジア □ミオクローヌス (複数回答可) □寡動 □振戦 □分類不能	
病院情報 病院名 () 主治医 () 電話番号 () - カルテ番号(患者番号) ()		7. 自律神経の症状 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) ・末梢血管反射異常※ 1 無 2 有 3 不明 ・冷たい手・足 1 無 2 有 3 不明 ・覚醒時の呼吸異常 1 無 2 有 3 不明 「有」の場合 □過呼吸 □息止め □呑気 □急激な吐息・唾飛ばし ・心電図異常 1 無 2 有 3 不明 □QT延長 □その他の異常()	
在胎出生歴 妊娠中の異常 1 無 2 有 出産時の異常 1 無 2 有() 在胎期間 ()週()日 出生時の 体重()g 頭圍()cm 身長()cm 胸圍()cm		8. 消化管症状・機能 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) ・流涎 1 無 2 有 ・咀嚼障害 1 無 2 有 (□嚙まない □丸のみ □他) ・嚥下障害 1 無 2 有 (□溜め込み飲まない □誤嚥 □他) ・1回の平均食事時間 1 30分以内 2 30-60分 3 60分以上 ・摂食拒否 1 無 2 有 ・便秘 1 無 2 有	
発達歴 (現在の状態ではなく、最初に獲得した時期を記載) 首がすわる ()ヵ月 寝返り ()ヵ月 自分で起き上がって座る ()ヵ月 四つ這い ()ヵ月 つかまり立ち ()ヵ月 独歩 ()ヵ月 あやし笑い ()ヵ月 人見知り ()ヵ月 単語 ()ヵ月 二語文 ()ヵ月		9. 整形外科的問題 ・整形外科診療歴 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) □定期受診や健診として受診している □不調時のみ受診 □その他 ・股関節 右 □正常 □内転変形 □脱臼 □不明 左 □正常 □内転変形 □脱臼 □不明 手術 1 無 2 有 ()歳()ヵ月時 ・足関節 右 □正常 □尖足 □内反 □外反 □凹足 □不明 左 □正常 □尖足 □内反 □外反 □凹足 □不明 手術 1 無 2 有 ()歳()ヵ月時 ・脊椎異常 1 無 2 有 3 不明(有の場合、下記の各項目にチェック) □側弯 □後弯 □前弯 ()歳()ヵ月から	
最初に気づいた症状と年齢 (複数回答可) □寝てばかりいる □哺乳力が弱い □体が柔らかい □視線が合いにくい □目つきが気になる □泣き止まない □健診で異常を指摘された □その他 () その年齢 ()歳()ヵ月		10. 歯科的問題 ・歯科診療歴 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) □定期受診や健診として受診している □不調時のみ受診 □その他 ・歯科的症状 1 無 2 有 3 不明(有の場合、下記の各項目にチェック) □歯列不正 □咬合異常 □歯の摩擦 □その他()	
典型的レット症候群の必須条項 (調査票記入時点の状態を記載)		11. その他症状 除外診断項目 代謝性疾患・神経変性疾患 1 無 2 有 周生期・後天性の脳障害 1 無 2 有	
1. 退行 ^{※1} 1 無 2 有 ()歳()ヵ月から 退行後の安定期または改善期 ()歳()ヵ月から □安定期有 □改善期有 □安定期・改善期が無いまたは現在も退行中		遺伝子検査 1 施行済み 2 実施予定 3 未施行 実施(予定)施設 () MECP2遺伝子検査 1 済 2 未 3 不明 検査法 1 直接シーケンシング法 2 MLPA法 3 その他() MECP2の異常 1 無 2 有 異常の結果 ^{※9} () 他の遺伝子検査 □未検査 □CDKL5 □FOXG1 □その他() MECP2以外の遺伝子の異常 1 無 2 有 異常の結果()	
2. 手の目的運動の退行 ^{※2} 1 無 2 有 3 機能獲得なし ・上肢の機能 ^{※3} 現在のレベル () 過去の最高レベル ()		最終診断 1 典型的レット症候群 2 非典型的レット症候群 3 2010年診断基準には当てはまらないがレット症候群 4 レット症候群ではないがMECP2異常がある	
3. 手の常同運動 1 無 2 有 ()歳()ヵ月から □手のねじれ・絞り □手叩き・指打ち □手洗い・手こすり □手を口につける・入れる □その他() (複数回答可)			
4. 言語・音声コミュニケーションの退行 ^{※4} 1 無 2 有 3 機能獲得なし ・言語機能・コミュニケーションのレベル ことばや音声の表出 ^{※5} 現在のレベル () 過去の最高レベル () 意思の表出 ^{※6} 現在のレベル () 過去の最高レベル ()			
5. 四つ這い・歩行の異常 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) 四つ這いが 1 問題なし 2 パターンの異常 3 不能 独歩が 1 問題なし 2 パターンの異常 3 不能 ・移動・運動の機能 ^{※7} 現在の主な移動方法 () 過去の最高レベル ()			
その他の症状(1) (調査票記入時点の状態を記載)			
1. 身体計測値 身長()cm 体重()kg 頭圍()cm			
2. 身体的症状 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) ・小頭症 1 無 2 有 3 不明 ・頭圍の拡大速度の鈍化 1 無 2 有 3 不明 ・成長障害・低身長 1 無 2 有 3 不明 ・小さい手・足 1 無 2 有 3 不明 ・初潮 1 無 2 有 ()歳()ヵ月から			
3. 発達・知能指数 1 <20 2 21-35 3 36-50 4 51-69 5 70-84 6 ≥85 測定方法 □臨床観察 □遠城寺 □津守・稲毛 □その他()			
4. 精神発達の症状 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) ・自閉性 1 無 2 有 3 不明 ・てんかん 1 無 2 有 3 不明 ・脳波異常 1 無 2 有 3 不明 □背景活動の徐波化 □てんかん性異常波 □紡錘波消失 □その他()			
医師署名 (自署) このデータは原情報に忠実に記入され、医師の確認のもとに作成されたことを証明します 西暦()年()月()日 (氏名)		施設名: 送付元連絡先: 〒 - (電話): (メールアドレス):	

未記入の箇所、不明な点がある場合は、こちらからお電話などにてご確認させていただくことがあります。 送付先: 〒187-8502 東京都小平市小川東町4-1-1 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第二部 伊藤雅之