

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、当てはまるところに○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			
記入日			
西暦()年()月()日			
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			
自宅情報			
郵便番号 〒 -			
住所			
電話番号 () -			
病院情報			
病院名 ()			
主治医 ()			
電話番号 () -			
カルテ番号(患者番号) ()			
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			
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			
最初に気づいた症状と年齢(複数回答可)			
口寝てばかりいる 口哺乳力が弱い 口体が柔らかい			
口視線が合いにくい 口目つきが気になる 口泣き止まない			
口健診で異常を指摘された			
口その他 ()			
その年齢 ()歳()ヵ月			
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)			
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			
口安定期有 口改善期有 口安定期・改善期が無いまたは現在も退行中			
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 ()			
3. 手の常同運動 1 無 2 有 ()歳()ヵ月から			
口手のねじれ・絞り 口手叩き・指打ち 口手洗い・手こすり			
口手を口につける・入れる 口その他 () (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 口臨床観察 口遠城寺 口津守・稲毛 口その他 ()			
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			
口背景活動の徐波化 口てんかん性異常波 口紡錘波消失 口その他 ()			
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)			
その他の症状(2)(調査票記入時点の状態を記載)			
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) 口口 口舌 口上肢 口下肢 口その他 ()			
・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			
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: 口全身 口上肢 口下肢 口体幹)			
・筋緊張亢進 1 無 2 有 (部位: 口全身 口上肢 口下肢 口体幹)			
・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 { 口ジストニア 口ジスキネジア 口ミオクローヌス			
(複数回答可) 口寡動 口振戦 口分類不能			
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 ^{※8} 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 口過呼吸 口息止め 口吞気 口急激な吐息・唾飛ばし			
・心電図異常 1 無 2 有 3 不明			
口QT延長 口その他の異常 ()			
・睡眠パターンの異常 1 無 2 有 3 不明			
口乳児期に日中の睡眠時間が長く、手がかからない 口その他の異常 ()			
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 (口噛まない 口丸のみ 口他)			
・嚥下障害 1 無 2 有 (口溜め込み飲まない 口誤嚥 口他)			
・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			
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)			
口定期受診や健診として受診している 口不調時のみ受診 口その他			
・股関節 右 口正常 口内転変形 口脱臼 口不明			
左 口正常 口内転変形 口脱臼 口不明			
手術 1 無 2 有 ()歳()ヵ月時			
・足関節 右 口正常 口尖足 口内反 口外反 口凹足 口不明			
左 口正常 口尖足 口内反 口外反 口凹足 口不明			
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)			
口側弯 口後弯 口前弯 ()歳()ヵ月から			
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)			
口定期受診や健診として受診している 口不調時のみ受診 口その他			
・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)			
口歯列不正 口咬合異常 口歯の摩擦 口その他 ()			
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			
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 直接シーケンス法 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 口未検査 口CDKL5 口FOXG1 口その他 ()			
MECP2以外の遺伝子の異常 1 無 2 有			
異常の結果 ()			
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			
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