

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？ □はい（ご関係： _____ ） □いいえ		
就学	□保育所・幼稚園 _____) □障害児通園・入園施設 □障害児教育施設(特別支援学校) _____) □小・中・高等学校(普通学級 / 特別支援学級) □大学・専門学校 _____) □その他：(_____)		
就労	□無職 □自営業 □作業所 □家事労働 □パート・アルバイト □会社員 □その他：(_____)		
日常生活	□すべてにおいて不自由なく自立生活可能 □やや不自由であるが自立生活可能（不自由である内容： _____) □制限のある部分介助（制限のある内容： _____) □全介助		
身体障害者手帳	□あり(等級： _____) □なし	介護認定	□あり(要介護度： _____) □なし
療育手帳	□あり(等級： _____) □なし	精神障害者福祉手帳	□あり(等級： _____) □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していることがありましたら、ご自由にお書きください。

※ 紙面が足りない場合は、別紙に記載し本登録シートと一緒にご返信ください。

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	_____
		<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	_____

* 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。

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	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っていることがありましたら、ご自由にお書きください。

※ 紙面が足りない場合は、別紙に記載し本登録シートと一緒にご返信ください。

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		

* 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。

診断

遺伝子診断	<input type="checkbox"/> 受けている (<input type="checkbox"/> 変異あり <input type="checkbox"/> 変異なし)	<input type="checkbox"/> 受けていない	<input type="checkbox"/> 不明
酵素診断	<input type="checkbox"/> 受けている (<input type="checkbox"/> 変異あり <input type="checkbox"/> 変異なし)	<input type="checkbox"/> 受けていない	<input type="checkbox"/> 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。

※ 紙面が足りない場合は、別紙に記載し本登録シートと一緒にご返信ください。

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	
		<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	_____

* 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。

GM1-ガングリオシドーシス 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	<input type="checkbox"/> 乳児型(1型) <input type="checkbox"/> 若年型(2型) <input type="checkbox"/> 成人型(3型)		
かかりつけ病院	病院	科	主治医名	先生		

※ かかりつけの病院が複数ある場合は、もっとも多く受診している病院もしくは緊急時に連絡できる病院をお書きください。

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"/> 成長発育の異常(運動や言葉の遅れ、以前出来ていたことが出来なくなる、話し方が下手になるなど)
<input type="checkbox"/> 胎児期の異常(赤ちゃんの腹水、むくみ) <input type="checkbox"/> 生後早期の異常(新生児肝炎、長引く黄疸、肝脾腫、呼吸障害)
<input type="checkbox"/> 哺乳不良 <input type="checkbox"/> 飲み込みの問題(嚥下障害、誤嚥) <input type="checkbox"/> チェリーレッドスポット(眼底異常)
<input type="checkbox"/> 皮膚の異常 <input type="checkbox"/> 角膜の混濁 <input type="checkbox"/> 運動失調(ふらつき、転びやすい、走りにくいなど)
<input type="checkbox"/> 腹水の貯留 <input type="checkbox"/> カタプレキシー(情動脱力発作) <input type="checkbox"/> 神経症状(けいれん、痙縮など)
<input type="checkbox"/> 言語の障害 <input type="checkbox"/> 骨の異常、変形など <input type="checkbox"/> 歯肉の肥厚 <input type="checkbox"/> 音への反応
<input type="checkbox"/> 手足の浮腫 <input type="checkbox"/> 学習困難 <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にをお付けください。

<input type="checkbox"/> 哺乳不良 <input type="checkbox"/> 飲み込みの問題(嚥下障害、誤嚥) <input type="checkbox"/> チェリーレッドスポット(眼底異常)
<input type="checkbox"/> 皮膚の異常 <input type="checkbox"/> 角膜の混濁 <input type="checkbox"/> 運動失調(ふらつき、転びやすい、走りにくいなど)
<input type="checkbox"/> 腹水の貯留 <input type="checkbox"/> カタプレキシー(情動脱力発作) <input type="checkbox"/> 神経症状(けいれん、痙縮など)
<input type="checkbox"/> 言語の障害 <input type="checkbox"/> 骨の異常、変形など <input type="checkbox"/> 歯肉の肥厚 <input type="checkbox"/> 音への反応
<input type="checkbox"/> 手足の浮腫 <input type="checkbox"/> 学習困難 <input type="checkbox"/> その他:()

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	言葉の遅れ	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	よく嘔めず丸呑みしがち	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	/	/
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	/	/

* 裏面につづきます。必ずご記入ください。

治療				
今まで受けた手術	<input type="checkbox"/> 胃瘻造設	<input type="checkbox"/> 気管切開	<input type="checkbox"/> 噴門形成術(Nissen)	<input type="checkbox"/> 喉頭気管分離
	<input type="checkbox"/> その他:()			
特殊治療	<input type="checkbox"/> あればお書き下さい:()			
ケア	<input type="checkbox"/> 経管栄養	<input type="checkbox"/> 気管切開	<input type="checkbox"/> 人工呼吸器	<input type="checkbox"/> 内服薬(抗けいれん剤)
	<input type="checkbox"/> 内服薬(利尿剤、降圧剤など)			
その治療を受けて状態は改善されましたか？			<input type="checkbox"/> はい	<input type="checkbox"/> 不変
			<input type="checkbox"/> 悪化した	<input type="checkbox"/> 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？			<input type="checkbox"/> はい	<input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 受けている (<input type="checkbox"/> 変異あり	<input type="checkbox"/> 変異なし)	<input type="checkbox"/> 受けていない	<input type="checkbox"/> 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	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。				

※ 紙面が足りない場合は、別紙に記載し本登録シートと一緒にご返信ください。				
---------------------------------------	--	--	--	--

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		

* 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。