

MC-Bank に登録する前に**必ず**ご確認ください。



❗登録に関する注意点

- 本冊子をご返信いただく必要はありません。
- 家系内に患者さまが複数いらっしゃる場合は、個別に登録してください。
- 登録シートを受け取ってから 1 か月以内にご返信ください。
- 登録内容について確認するため、事務局からご連絡する場合があります。
- 登録いただいた連絡先が変わった場合は、必ず事務局までご連絡ください。

❗登録の自由と撤回

- MC-Bank への登録に同意書の署名は必要ありません。登録シートにご記入いただくことで同意とみなされます。
- 登録するかしないかはみなさまの自由です。登録されなくても診療上の不利益をこうむることは一切ありません。また、いつでも登録を取り消すことができます。

❗個人情報の取り扱いについて

- MC-Bank では、個人情報の漏洩を防止するため、親展郵便の形で登録を行います。また、患者さまの個人情報は、MC-Bank 事務局である（独）国立成育医療研究センター内のセキュリティのかかった所定の場所に厳重に保管、管理されます。
- 専門医、研究者、製薬会社等により患者さまの情報をを用いた研究を行う場合は、個人情報を含まない形で利用します。

* 以上の内容及び登録シートの記入例は、専用ホームページからもご覧いただけます。



MC-Bank は、以下の患者家族会が参加しています。

(2013 年現在、計 20 団体)

Fabry NEXT	PKU 親の会連絡協議会	ニーマンピック病 C 型患者家族の会
KapuaHouse	ミトコンドリア病患者会	全国尿素サイクル異常症患者と家族の会
ポンペ病患者会	小児神経伝達物質病家族会	異染性白質ジストロフィー患者家族の会
日本ムコ多糖症親の会	クラブ病患者とその家族の会	GM1/GM2-ガングリオシドーシス患者会
シトルリン血症の会	ひだまりたんぼぼ (PA-MMA の会)	NPO 法人 ALD の未来を考える会/A-future
ウィルソン病友の会	全国ファブリー病患者と家族の会	認定 NPO 法人難病のこども支援全国ネットワーク
glut1 異常症患者会	日本ゴーシェ病患者及び家族の会	



お問い合わせは
各患者会または
MC-Bank 事務局まで

MC-Bank 事務局

研究代表者：奥山 虎之 事務局担当：徐 朱玟 (そ じゅひょん)
(独) 国立成育医療研究センター 臨床検査部
〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
TEL : 03-3416-0181 (内線 7736) FAX : 03-6734-1946
E-mail : jasmin-mcbank@ncchd.go.jp Homepage : www.jasmin-mcbank.com

ご協力いただきまして、まことにありがとうございます。 2

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。

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。

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。

造血幹細胞移植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。					
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？		<input type="checkbox"/> はい:(病名) <input type="checkbox"/> いいえ	
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 <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。

尿素サイクル異常症 登録シート(肝移植していない方、肝移植された方に共通)

【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。裏面も必ずご記入ください
- * 回答に補足説明が必要な場合、および選択肢の「その他」を選択した場合は、具体的に内容をご記入下さい。
- * 回答欄に十分な記入スペースがない場合は、ご記入者様で追加の用紙(様式自由)にご記入頂き、登録シートと共に送って頂きますようお願い致します。
- * 本調査の後にさらに追加調査をお願いする場合があります。

ご家族内に複数の患者様がいらっしゃる場合は、各患者様ごとに個別の登録シートにご記入ください

お名前 (患者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男	生年月日	年	月	日
		<input type="checkbox"/> 女	(西暦)	(満	歳	ヶ月)

病名						
----	--	--	--	--	--	--

尿素サイクル異常症に関連して治療を受けたり相談したりしている病院(書き込み欄不足の場合は、別の紙にご記入下さい)	病院名と診療科名:	主治医名:	先生
	治療・相談の内容:		
	病院名と診療科名:	主治医名:	先生
	治療・相談の内容:		

1. 病名が診断されて適切な治療が開始される以前は、どのような症状があらわれていましたか？(何かおかしい、同年齢の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)複数ある場合は、その中で一番最初に気づいた症状を○囲ってください。後になって、これも病気による症状だったのではと思われるものも含んで下さい。

- 嘔吐 ミルクの飲みが悪い ぐったりしている 痙攣(けいれん) 呼吸の異常 意識不明
泣く・ぐずる 不機嫌 偏食 A.身体の発育・運動機能の問題(低身長、運動機能の発達の遅れなど)
B.知能/精神発達の問題(言葉の習得や知能、社会性の発達の遅れなど) C.言動の問題(多動、言動が普段とは変わるなど) その他(自由にご記入ください、A、B、Cについても具体的に状況をご記入下さい)

2. その症状が現れたのはいつですか？	生後	年	か月	日頃
---------------------	----	---	----	----

3. 診断され、病名が明らかになったのはいつですか？	生後	年	か月	日頃
----------------------------	----	---	----	----

4. 診断の根拠として説明があった検査はどれですか(わかる範囲で当てはまるものすべてお選びください)

- 尿検査 血液検査(アンモニア、肝機能など) 血中アミノ酸分析 遺伝子診断
新生児マススクリーニング 出生前診断

5. ご家族・ご親族内に同じ疾患を持つ方はいらっしゃいますか？(「ご関係」は患者様からみたご関係を記入して下さい)

- 発症・治療している患者がいる(ご関係:) 発症していない保因者がいる(ご関係:)
亡くなった家族がいる(ご関係) 家族・親族内に発症している患者はいないが、遺伝子診断しておらず保因者の有無は確認していない 家族の遺伝子診断を行い、家族内に保因者がいないことが判明している

6. 肝臓移植	<input type="checkbox"/> 肝臓移植した(時期: 年 月) <input type="checkbox"/> 肝臓移植していない*次の()内の選択肢を選んでください> (<input type="checkbox"/> 移植希望あり <input type="checkbox"/> 移植希望なし <input type="checkbox"/> 主治医から勧められている <input type="checkbox"/> 悩んでいる <input type="checkbox"/> よくわからない)				
---------	---	--	--	--	--

7. 現在の、体調が安定している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。

- 吐き気 頭痛 摂食(食を食べること)ができない、食べようとしない 小食 偏食 不機嫌
A. 身体の発育・運動機能の問題 B. 精神発達の問題 C. 言動の問題 その他(自由にご記入下さい。A、B、Cについても具体的に状況をご記入下さい)

8. 具合が悪くなった時(何らかの症状が出ている/体調が悪化している/医師の診察が必要と感じる時など)に出る症状を教えてください。」

症状を具体的に書いて下さい

9. 高アンモニア血症および他の体調の悪化を引き起こす原因は、それぞれ何だと思えますか？

- (1)高アンモニア血症を起こす原因:
- (2)高アンモニア血症以外の体調悪化があれば、それは何か？またそれを起こす原因: