

10. 体調悪化時に、これまでに受けたことがある治療は何ですか？(当てはまるものすべてお選び下さい)			
<input type="checkbox"/> 点滴(<input type="checkbox"/> 糖 <input type="checkbox"/> アルギンまたは塩酸アルギニン <input type="checkbox"/> 安息香酸ナトリウム)		<input type="checkbox"/> 血液持続濾過透析(CHDF)	
<input type="checkbox"/> その他:			
11. 現在受けている治療内容(飲み薬や体調悪化時に病院で受ける治療等)の効果をどう評価していますか？その治療を受ける前の患者様の状態から改善していますか？(回答の理由も記入して下さい)			
<input type="checkbox"/> 改善している <input type="checkbox"/> 治療前と変わらない <input type="checkbox"/> 悪化した <input type="checkbox"/> わからない 回答の理由:			
12. 食事・栄養について	(1) 摂取方法: <input type="checkbox"/> 口から食べる、 <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		
	(2) 内容: <input type="checkbox"/> 特殊ミルク <input type="checkbox"/> 低たんぱく高カロリー食になるよう配慮 <input type="checkbox"/> 経管栄養製剤(ラコールなど) <input type="checkbox"/> 補助栄養食品 <input type="checkbox"/> 食事制限なし <input type="checkbox"/> その他:		
13. 内服薬(内服している薬をすべて記入して下さい)	<input type="checkbox"/> アルギン <input type="checkbox"/> シトルリン <input type="checkbox"/> 安息香酸ナトリウム <input type="checkbox"/> ブフェニール <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"/> プログラフ <input type="checkbox"/> その他(薬の名前(ビタミン剤、抗生剤を含む)をご記入下さい):		
14. 病院受診の頻度	定期健診および緊急に治療を必要として受診する頻度(約 回/年) 最近1年間の入院日数(約 日/年)		
15. 就学状況	<input type="checkbox"/> 未就学 <input type="checkbox"/> 保育園・幼稚園 <input type="checkbox"/> 小・中・高等学校(<input type="checkbox"/> 普通学級 <input type="checkbox"/> 特別支援学級 <input type="checkbox"/> 通級) <input type="checkbox"/> 障害児通園施設 <input type="checkbox"/> 特別支援学校 <input type="checkbox"/> 大学・専門学校 <input type="checkbox"/> その他:		
16. 仕事	<input type="checkbox"/> 健康状態が原因で就労できない <input type="checkbox"/> 家事専業 <input type="checkbox"/> 育児 <input type="checkbox"/> パート・アルバイト <input type="checkbox"/> 自営業 <input type="checkbox"/> 会社員・公務員・専門職 <input type="checkbox"/> その他:		
17. 就学・就労の状況	(1) 最近1年間で、体調が良くないために(入院や自宅療養など)学校や職場を休んだ日は何日ぐらいありますか 日/年		(2) 学校・職場で過ごす時間はどのぐらいですか <input type="checkbox"/> フルタイムで学校・職場に滞在している <input type="checkbox"/> 体調悪化防止のために滞在時間を減らしている
	18. 日常生活(同年代の平均的な方と比較して) <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"/> 部分的に介助が必要(介助の内容:) <input type="checkbox"/> 全介助		
19. 知的/精神的発達	同年代の成人の方・お子さんと比較して知的/精神的発達が未熟に感じますか？(そう思う場合、回答理由を具体的に教えて下さい) <input type="checkbox"/> かなりそう思う <input type="checkbox"/> 部分的にそう思う <input type="checkbox"/> 思わない		
20. 身体障害者手帳	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり(等級:)	22. 精神障害者保健福祉手帳	<input type="checkbox"/> なし
21. 療育手帳	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり(等級:)		<input type="checkbox"/> あり(等級:)
23. 今、困っていることや不安に思っていることは何ですか？治療や日常生活で困っていること、改善して欲しいと思われていることがありましたら、ご自由に書いて下さい>(*選択した項目について、具体的にご記入下さい。またそれ以外も自由にご記入下さい。記入スペースが不足している場合は別の紙(様式自由)にご記入頂き、このシートに添付して提出して下さい。			
<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"/> 家族関係		<input type="checkbox"/> 在宅医療・自宅介護での困難	
<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"/> 食事・栄養の摂取		<input type="checkbox"/> 知能・精神発達の不安	
<input type="checkbox"/> その他:		<input type="checkbox"/> 学校、社会生活での苦勞	
		<input type="checkbox"/> 通院、治療による身体・心理的負担	
		<input type="checkbox"/> 遺伝の問題(次子、血縁者への影響)	
		<input type="checkbox"/> 親からの独立・結婚 <input type="checkbox"/> 就労関係	
		<input type="checkbox"/> その他:	
連絡先		記入日(西暦) 年 月 日	
お名前 (記入者氏名)	ふりがな	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	患者様との ご関係
* 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"/> 電話番号	<input type="checkbox"/> メールアドレス:		

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？
 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

- 経済的負担 治療効果についての不安 患者の教育、就労問題
- 家族関係 現在の症状についての不安 通院、治療による身体・心理的負担
- 情報の無さ 周りからの理解、サポートの無さ 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

ていた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 男 女 患者との関係

※ ご希望の連絡方法に☑をお付けください。

ご住所 〒

お電話番号 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。

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10~15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		

※ 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"/> 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"/> 眼の異常(瞬きが少ない、眼の動きが悪い) | <input type="checkbox"/> 飲み込みの問題(嚥下障害、誤嚥) |
| <input type="checkbox"/> 精神症状(うつ、幻覚・幻聴、攻撃性、自傷など) | <input type="checkbox"/> 失調(ふらつく、転びやすい、走りにくいなど) |
| <input type="checkbox"/> 肝脾腫 <input type="checkbox"/> けいれん <input type="checkbox"/> 学習困難 | <input type="checkbox"/> カタプレキシー(笑った時などに急に力が抜ける) |
| <input type="checkbox"/> 成長発育の異常(運動や言葉の遅れ、以前出来ていた事ができなくなる、話し方が下手になるなど) | |
| <input type="checkbox"/> 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) | |
| <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

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	/	/

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：()					

* 裏面につづきます。必ずご記入ください。

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？
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

- 経済的負担 治療効果についての不安 患者の教育、就労問題
- 家族関係 現在の症状についての不安 通院、治療による身体・心理的負担
- 情報の無さ 周りからの理解、サポートの無さ 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。

※ 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 ふりがな 男 患者との
(記入者氏名) 女 関係

※ ご希望の連絡方法に☑をお付けください。

ご住所 〒

お電話番号 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。

