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（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。

ゴーシェ病　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	□ 男 □ 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。

患者会名	

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〇で囲んでください。）

□胎児期の異常（赤ちゃんの腹水、むくみ）　□肝脾腫（お腹が大きい）　□痙攣・ピクピク・緊張（体の突っ張り）
□血小板減少（出血しやすい、下血）　□貧血（顔色が悪い）　□難聴
□骨の問題（骨折、手足の痛み）　□呼吸障害（ゼロゼロ・ゼイゼイ、息を止める、肺炎）
□成長発育の問題（体重増加不良、運動や言葉の遅れ、以前出来ていた事ができなくなる）
□飲み込みの問題（飲み込みができない、口が開かない）
□目の問題（斜視、目の動きがおかしい、物を見るときに頭を振る、瞬きが多い）
□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
診断に至るまでに受診した診療科はどこですか？	
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、当てはまるものすべてに☑をお付けください。

□血液検査の異常（貧血、出血しやすい）　□お腹が大きい（肝臓や脾臓の腫れ）　□けいれん・体を突っ張る・ピクピクが続く
□骨の問題（骨折、手足の痛み）　□難聴
□呼吸の問題（ゼロゼロ・ゼイゼイ、息を止める、繰り返す肺炎、人工呼吸器のサポートが必要）
□成長発達の問題（低身長、やせ、飲み込みが出来ない、意思疎通が難しい、歩行や座る事が難しい）
□目の問題（斜視、目の動きがおかしい、物を見つめたり追いかけたりしない）
□その他：（　　）

治療

治療	□酵素補充療法　□抗けいれん薬　□シャペロン療法 □その他：（　　）
手術	□胃ろう　□気管切開（ 気管切開のみ ／ 喉頭分離あり ） □その他：（　　）

※ 該当するものに☑を付け、（かっこ）の中に当てはまるものに〇をお付けください。

ケア	□経管栄養　□在宅酸素　□人工呼吸器 □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（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。

フェニルケトン尿症　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	□ 男 □ 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〇で囲んでください。）

☑

□マススクリーニングで発見
□マススクリーニング以外で発見（詳細：　　）
□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

治療

現在の治療法	□食事療法 □ビオプテン（BH4） □その他：（　　）

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

＊ 裏面につづきます。必ずご記入ください。

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
結婚の有無	*患者本人　□既婚　□未婚　□その他:（　　）
子どもの有無	*患者本人　□いる　□いない
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（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。

小児神経伝達物質病　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	□ 男 □ 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〇で囲んでください。）

□兄弟に小児神経伝達物質病の人がいる　□睡眠障害（眠りが浅い、長時間眠れない）
□運動障害　□体重増多不良　□息止め、無呼吸　□目の動きがおかしい　□体がぐにゃぐにゃしている
□異常行動　□摂食（ほ乳）障害　□不機嫌、よく泣く　□ゼロゼロする　□けいれん
□異常な姿勢　□体重が少ない、小さい　□胃腸の不快感
□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**お選びください。

□運動障害　□体重増多不良　□息止め、無呼吸　□目の動きがおかしい　□体がぐにゃぐにゃしている
□異常行動　□食欲不振　□かんしゃく、激しくなく　□ゼロゼロする
□異常な姿勢　□体重が少ない、小さい　□胃腸の不快感
□その他：（　　）

治療

現在の治療法	□伝達物質やその代謝調節薬（パーキンソン病治療薬、L-dopaなど）　□向精神薬 □ビオプテン（BH4）　□抗けいれん剤　□胃腸薬 □作業療法　□理学療法 □その他：（　　）

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。

診断

遺伝子診断	□受けている（□変異あり　□変異なし）　□受けていない　□不明
酵素診断	□受けている（□変異あり　□変異なし）　□受けていない　□不明

＊ 裏面につづきます。必ずご記入ください。

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（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。

シトリン欠損症　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	□ 男 □ 女	生年月日（西暦）	年　　月　　日
病名				
病型	□無症状（特に体調や検査数値に問題がない） □NICCD（小児科に通院で何らかの症状がある） □成人型未発症（小児科・内科に関わらず通院している） □成人型発症（投薬治療・食事療法・肝臓移植、等治療が必要）			
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〇で囲んでください。）

□マス・スクリーニング陽性	□黄疸	□甘みを嫌い、高脂肪、高たんぱく質を好む
□体重増加不良	□食欲不振	□てんかん様発作、痙攣
□胃腸の不快感	□疲労、全身倦怠感	□飲酒や糖質摂取で具合が悪くなった
□意識障害	□視力障害	□異常行動
□家族内検索で発見	□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。

□脂肪肝	□肝不全	□肝がん	□視力障害	□つかれやすい
□膵炎	□高脂血症	□低身長	□てんかん	
□その他：（　　）				

治療

現在の治療法	□食事療法	□MCT（中鎖脂肪酸）	□各種ビタミン	□ウルソなど
	□ピルビン酸ナトリウム	□安息香酸ナトリウム	□アルギニン	
	□その他：（　　）			
特殊治療	□肝臓移植（生体）	□肝臓移植（脳死）	□血液透析	

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。

＊ 裏面につづきます。必ずご記入ください。

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（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。

脂肪酸代謝異常症　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	□ 男 □ 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〇で囲んでください。）

☑

□マススクリーニングで発見　□未症状
□意識障害　□痙攣　□嘔吐、下痢　□哺乳不良　□体重増多不良　□発達の遅れ
□頭囲拡大　□多呼吸　□筋痛　□筋力低下　□筋緊張低下　□元気がない
□尿が赤い　□異常行動　□視力障害　□疲労、全身倦怠感
□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。

□未症状
□意識障害　□痙攣　□嘔吐、下痢　□哺乳不良　□体重増多不良　□発達の遅れ
□頭囲拡大　□多呼吸　□筋痛　□筋力低下　□筋緊張低下　□元気がない
□尿が赤い　□異常行動　□視力障害　□疲労、全身倦怠感
□その他：（　　）

治療

現在の治療法	□食事療法　□MCT（中鎖脂肪酸）　□各種ビタミン □抗けいれん剤　□カルニチン（エルカルチン）　□シトルリン □胃内チューブ栄養　□夜間持続注入栄養法 □その他：（　　）
特殊治療	□肝臓移植　□血液透析 □その他：（　　）

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。

＊ 裏面につづきます。必ずご記入ください。