

資料2 レット症候群患者データベースのための登録票

2013年3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
(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		
□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		
<p><b>記入日</b> 西暦( )年( )月( )日</p> <p><b>患者情報</b> 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</p> <p><b>自宅情報</b> 郵便番号 〒 - 住所 電話番号 ( ) -</p> <p><b>病院情報</b> 病院名 ( ) 主治医 ( ) 電話番号 ( ) - カルテ番号(患者番号) ( )</p> <p><b>在胎出生歴</b> 妊娠中の異常 □無 □有 出産時の異常 □無 □有( ) 在胎期間 ( )週( )日、□不明 出生時の 体重( )g 頭圍( )cm 身長( )cm 胸圍( )cm</p> <p><b>発達歴 (現在の状態ではなく獲得した時期を記載)</b> 首がすわる ( )ヵ月 寝返り ( )ヵ月 自分で起き上がり座る ( )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</p> <p><b>最初に気づいた症状と年齢 (複数回答可)</b> □寝てばかりいる □哺乳力が弱い □体が柔らかい □視線が合いにくい □目つきが気になる □泣き止まない □健診で異常を指摘された □その他 ( ) その年齢 ( )歳( )ヵ月</p> <p><b>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)</b> 1. 退行<sup>※1</sup> □無 □有 ( )歳( )ヵ月から 退行後の安定期または改善期 ( )歳( )ヵ月から □安定期有 □改善期有 □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<sup>※2</sup> □無 □有 □機能獲得なし ・上肢の機能<sup>※3</sup> 現在のレベル ( ) 過去の最高レベル ( ) 3. 手の常同運動 □無 □有 ( )歳( )ヵ月から □手のねじれ・絞り □手叩き・指打ち □手洗い・手こすり □手を口につける・入れる □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<sup>※4</sup> □無 □有 □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<sup>※5</sup> 現在のレベル ( ) 過去の最高レベル ( ) 意思の表出<sup>※6</sup> 現在のレベル ( ) 過去の最高レベル ( ) 5. 四つ這い・歩行の異常 □無 □有(有の場合、下記の全項目にチェック) 四つ這いが □問題なし □パターンの異常 □不能 独歩が □問題なし □パターンの異常 □不能 ・移動・運動の機能<sup>※7</sup> 現在の主な移動方法 ( ) 過去の最高レベル ( )</p>	<p><b>その他の症状(2) (調査票記入時点の状態を記載)</b> 5. 行動の症状 □無 □有(有の場合、下記の各項目にチェック・複数回答可) ・常同運動 □無 □有 □不明 □口 □舌 □上肢 □下肢 □その他( ) ・場に合わない笑い □無 □有 □不明 ・場に合わない叫び □無 □有 □不明 ・視点が合わない □無 □有 □不明 ・痛み刺激に反応低下 □無 □有 □不明 6. 筋緊張・運動の症状 □無 □有(有の場合、下記の各項目にチェック) ・筋緊張低下 □無 □有 (□全身 □上肢 □下肢 □体幹) ・筋緊張亢進 □無 □有 (□全身 □上肢 □下肢 □体幹) ・筋緊張低下から亢進に変化 □無 □有 ・覚醒時の歯ぎしり □無 □有 □不明 ・不随意運動 □無 □有 □不明 「有」の場合 □ジストニア □ジスキネジア □ミオクローヌス (複数回答可) □寡動 □振戦 □分類不能 7. 自律神経の症状 □無 □有(有の場合、下記の各項目にチェック) ・末梢血管反射異常<sup>※8</sup> □無 □有 □不明 ・冷たい手・足 □無 □有 □不明 ・覚醒時の呼吸異常 □無 □有 □不明 「有」の場合 □過呼吸 □息止め □呑気 □急激な吐息・唾飛ばし ・心電図異常 □無 □有 □不明 □QT延長 □その他の異常( ) ・睡眠パターンの異常 □無 □有 □不明 □乳児期に日中の睡眠時間が長く、手がかからない 8. 消化管症状・機能 □無 □有(有の場合、下記の各項目にチェック) ・流涎 □無 □有 ・咀嚼障害 □無 □有 (□噛まない □丸のみ □他) ・嚥下障害 □無 □有 (□溜め込み飲まない □誤嚥 □他) ・1回の平均食事時間 □30分以内 □30-60分 □60分以上 ・摂食拒否 □無 □有 ・便秘 □無 □有 9. 整形外科的問題 ・整形外科診療歴 □無 □有(有の場合、下記の各項目にチェック) □定期受診や健診として受診している □不調時のみ受診 □その他 ・股関節 手術 □無 □有 ( )歳( )ヵ月時 右 □正常 □内転変形 □脱臼 □不明 左 □正常 □内転変形 □脱臼 □不明 ・足関節 手術 □無 □有 ( )歳( )ヵ月時 右 □正常 □尖足 □内反 □外反 □凹足 □不明 左 □正常 □尖足 □内反 □外反 □凹足 □不明 ・脊椎異常 □無 □有 □不明(有の場合、下記の各項目にチェック) □側弯 □後弯 □前弯 ( )歳( )ヵ月から 10. 歯科的問題 ・歯科診療歴 □無 □有(有の場合、下記の各項目にチェック) □定期受診や健診として受診している □不調時のみ受診 □その他 ・歯科的症状 □無 □有(有の場合、下記の各項目にチェック) □歯列不正 □咬合異常 □歯の摩耗 11. その他症状</p>	
<p><b>除外診断項目</b> 代謝性疾患・神経変性疾患 □無 □有 周生期・後天性の脳障害 □無 □有</p> <p><b>遺伝子検査</b> □施行済み □実施予定 □未施行 実施(予定)施設 ( ) MECP2遺伝子検査 □済 □未 □不明 検査法 □直接シーケンス法 □MLPA法 □その他( ) MECP2の異常 □無 □有 異常の結果<sup>※9</sup> ( ) 他の遺伝子検査 □未検査 □CDKL5 □FOXG1 □その他( ) MECP2以外の遺伝子の異常 □無 □有 異常の結果( )</p> <p><b>最終診断</b> □典型的レット症候群 □非典型的レット症候群 □2010年診断基準には当てはまらないがレット症候群 □レット症候群ではないがMECP2異常</p>		
<p><b>医師署名 (自署)</b> 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)</p>		<p>施設名: 送付元連絡先: 〒 - (電話): (メールアドレス):</p>

未記入の箇所、不明な点が一つでもある場合は、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: 〒830-0011 福岡県久留米市旭町67  
久留米大学バイオ統計センター  
角間辰之