

レット症候群データベース 患者登録用紙 (更新用)

※登録番号

選択肢の数字は1つだけ選んで○をしてください。複数選択可能な欄には、当てはまるところに○のように入力してください。(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

<b>記入日</b> 西暦( )年( )月( )日		<b>その他の症状(2) (調査票記入時点の状態を記載)*別紙記入の手引き参照</b>	
<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( )か月 性別 女・男		5. 行動の症状 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) ・常同運動 1 無 2 有 3 不明 部位(複数回答可) □口 □舌 □上肢 □下肢 □その他( ) ・場に合わない笑い 1 無 2 有 3 不明 ・場に合わない叫び 1 無 2 有 3 不明 ・視点が合わない 1 無 2 有 3 不明 ・痛み刺激に反応低下 1 無 2 有 3 不明	
<b>自宅情報</b> 郵便番号 〒 - 住所 電話番号 ( ) -		6. 筋緊張・運動の症状 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) ・筋緊張低下 1 無 2 有 (部位: □全身 □上肢 □下肢 □体幹) ・筋緊張亢進 1 無 2 有 (部位: □全身 □上肢 □下肢 □体幹) ・筋緊張低下から亢進に変化 1 無 2 有 ・覚醒時の歯ざしり 1 無 2 有 3 不明 ・不随意運動 1 無 2 有 3 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	
<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) ( )		7. 自律神経の症状 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) ・末梢血管反射異常※8 1 無 2 有 3 不明 ・冷たい手・足 1 無 2 有 3 不明 ・覚醒時の呼吸異常 1 無 2 有 3 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 1 無 2 有 3 不明 □QT延長 □その他の異常( ) ・睡眠パターンの異常 1 無 2 有 3 不明 □乳児期に日中の睡眠時間が長く、手がかからない □その他の異常( )	
<b>在胎出生歴</b> 妊娠中の異常 1 無 2 有 出産時の異常 1 無 2 有( ) 在胎期間 ( )週( )日 出生時の 体重( )g 頭囲( )cm 身長( )cm 胸囲( )cm		8. 消化管症状・機能 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) ・流涎 1 無 2 有 ・咀嚼障害 1 無 2 有 (□嚙まない □丸のみ □他) ・嚥下障害 1 無 2 有 (□溜め込み飲まない □誤嚥 □他) ・1回の平均食事時間 1 30分以内 2 30-60分 3 60分以上 ・摂食拒否 1 無 2 有 ・便秘 1 無 2 有	
<b>発達歴 (現在の状態ではなく、最初に獲得した時期を記載)</b> 首がすわる ( )か月 寝返り ( )か月 自分で起き上がり座る ( )か月 四つ這い ( )か月 つかまり立ち ( )か月 独歩 ( )か月 あやし笑い ( )か月 人見知り ( )か月 単語 ( )か月 二語文 ( )か月		9. 整形外科的問題 ・整形外科診療歴 1 無 2 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 右 □正常 □内転変形 □脱臼 □不明 左 □正常 □内転変形 □脱臼 □不明 手術 1 無 2 有 ( )歳( )か月時 ・足関節 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 手術 1 無 2 有 ( )歳( )か月時 ・脊椎異常 1 無 2 有 3 不明(有の場合、下記の各項目にチェック) □側弯 □後弯 □前弯 ( )歳( )か月から	
<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 □視線が合りにくい □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( )か月		10. 歯科的問題 ・歯科診療歴 1 無 2 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 1 無 2 有 3 不明(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 □その他( )	
<b>典型的レット症候群の必須条件 (調査票記入時点の状態を記載)*別紙記入の手引き参照</b>		11. その他症状 <b>除外診断項目</b> 代謝性疾患・神経変性疾患 1 無 2 有 周生期・後天性の脳障害 1 無 2 有	
1. 退行※1 1 無 2 有 ( )歳( )か月から 退行後の安定期または改善期 ( )歳( )か月から □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		<b>遺伝子検査 *登録時以降新たに遺伝子検査された方は担当医師にご確認下さい。</b> 1 施行済み 2 実施予定 3 未施行 実施(予定)施設 ( ) MECP2遺伝子検査 1 済 2 未 3 不明 検査法 1 直接シーケンシング法 2 MLPA法 3 その他( ) MECP2の異常 1 無 2 有 異常の結果※9 ( ) 他の遺伝子検査 □未検査 □CDKL5 □FOXP1 □その他( ) MECP2以外の遺伝子の異常 1 無 2 有 異常の結果( )	
2. 手の目的運動の退行※2 1 無 2 有 3 機能獲得なし ・上肢の機能※3 現在のレベル ( ) 過去の最高のレベル ( )		<b>最終診断 *登録時以降変更のあった方は担当医師にご確認下さい。</b> 1 典型的レット症候群 2 非典型的レット症候群 3 2010年診断基準には当てはまらないがレット症候群 4 レット症候群ではないがMECP2異常がある	
3. 手の常同運動 1 無 2 有 ( )歳( )か月から □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)		施設名: 送付元連絡先: 〒 - (電話): (メールアドレス):	
4. 言語・音声コミュニケーションの退行※4 1 無 2 有 3 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※5 現在のレベル ( ) 過去の最高レベル ( ) 意思の表出※6 現在のレベル ( ) 過去の最高レベル ( )		医師署名 (自署) *遺伝子検査又は最終診断に変更があった場合は署名下さい。 このデータは原情報に忠実に記入され、医師の確認のもとで作成されたことを証明します 西暦( )年( )月( )日 (氏名)	
5. 四つ這い・歩行の異常 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック) 四つ這いが 1 問題なし 2 パターンの異常 3 不能 独歩が 1 問題なし 2 パターンの異常 3 不能 ・移動・運動の機能※7 現在の主な移動方法 ( ) 過去の最高レベル ( )		送付先: 〒187-8502 東京都小平市小川東町4-1-1 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第二部 伊藤雅之	