

先天性筋疾患 患者登録用紙

新規

| | | | |
|------------------------------------------------|----------|-----------------------------------------|------------|
| 記入日 | | 西暦 年 月 日 | |
| I D (病院、カルテ番号) | | | |
| 病院名 | : | カルテ番号 | : () |
| 患者氏名 | ふりがな () | 性別 | 男 女 |
| 漢字名 | : | | |
| 生年月日 | | (昭和・平成・西暦) 年 月 日 () 歳 | |
| 自宅情報 | | 〒 - □自宅 □入院先 □その他() | |
| (書類の送付先) | | | |
| 住所 | : | | |
| 電話番号 | : | () - () - () | □自宅 □携帯() |
| メールアドレス | : | □PC(推奨) □携帯・スマートフォン・その他 | |
| 診断名 ※診断ごとに決められた「診断登録用紙」も別途印刷してご記入下さい。 | | | |
| □ 先天性筋ジストロフィー(診断登録用紙Aa) | | □ 先天性ミオパチー(診断登録用紙Ab) | |
| □ 先天性筋無力症候群(診断登録用紙Ad) | | □ その他 () (診断登録用紙Ae) | |
| □ 筋原線維ミオパチー(診断登録用紙Ac) | | | |
| 家族歴 ※いとこ・祖父母・叔父・叔母・甥・姪などの場合は、必ず父方が母方も明記してください。 | | 嚥下(えんげ)など | |
| □ なし | | 経鼻胃管 | |
| □ あり → () | | □ あり → () 歳から | |
| | | □ なし | |
| 現在の運動機能 | | 胃ろう | |
| □ 歩行可能 (装具・杖なしで) | | □ あり → () 歳から | |
| □ 歩行可能 (装具・杖を使用して歩行が可能) | | □ なし | |
| □ 歩行不能 (支えがあれば座位がとれる) | | | |
| □ 歩行不能 (支えがあっても座位がとれない) | | | |
| □ 歩行獲得前 | | | |
| 車いす使用 | | 最近の血清 C K (クレアチンキナーゼ) 値 ※測定日も忘れずにご記入下さい | |
| □ 未使用 | | () IU/L | |
| □ 一日のうち部分的に使用 | | 測定日: 西暦()年()月 | |
| □ 一日中使用 | | 身長 ※測定日も忘れずにご記入下さい | |
| □ 終日、ベッド上 | | () cm | |
| 測定日: 西暦()年()月 | | 体重 ※測定日も忘れずにご記入下さい | |
| 呼吸機能検査 | | () kg | |
| □ 呼吸器検査未施行 | | 年齢が 15 歳以上の場合、患者本人に同意能力がありますか？ | |
| □ 検査あり | | □ ある | |
| VC () ml, %VC () % | | □ ない | |
| FVC () ml, %FVC () % | | □ 15 歳未満(0歳~14歳)である | |
| 測定日: 西暦()年()月 | | あなた(患者)に該当する治験の提案があれば、 | |
| 人工呼吸器を使用している | | □ 詳しい情報を提供して欲しい | |
| □ はい → □ 鼻マスク → □ 一日中使用 | | □ 情報は必要ない | |
| □ いいえ □ 気管切開 → □ 一日のうち部分的に使用 | | □ 今はわからない | |
| 人工呼吸器使用開始年齢は () 歳 | | あなた(患者)は現在、治験に参加していますか？ | |
| 心機能検査 | | □ はい □ 過去に参加したことがある | |
| □ 心機能検査未施行 | | □ いいえ | |
| □ 検査あり → EF () % FS () % | | あなた(患者)はこれまでに他のデータベースに登録を、 | |
| 測定日: 西暦()年()月 | | □ 登録をしたことがある | |
| | | □ 登録をしたことがない | |

このデータは原情報に忠実に記入されており、医師の確認のもとに作成されたものであることを証明します。

医師署名 (自筆)

医師署名日時

西暦

() 年 () 月 () 日

注意事項: 患者さま記入欄 医師に確認して記入する欄

未記入の箇所、不明な点が一つでもある場合は、こちらからお電話等にてご確認させていただきます。

先天性筋疾患 診断登録用紙 Ab

※当てはまる項目にをしてください

筋生検

筋生検を行った方は、報告書のコピーを同封して下さい

- | | | |
|--------------------------------|----------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 行った | <input type="checkbox"/> ネマリンミオパチー | <input type="checkbox"/> 先天性筋線維タイプ不均等症 |
| <input type="checkbox"/> 行ってない | <input type="checkbox"/> セントラルコア病 | <input type="checkbox"/> 先天性全タイプ1線維ミオパチー |
| | <input type="checkbox"/> マルチミニコア病 | <input type="checkbox"/> タイプ1線維優位を示す先天性ミオパチー |
| | <input type="checkbox"/> ミオチューブラーミオパチー | <input type="checkbox"/> 還元小体ミオパチー |
| | <input type="checkbox"/> cap disease | |
| | <input type="checkbox"/> 非特異的所見 | [congenital myopathy without specific morphologic features, minimal change myopathy等] |
| | <input type="checkbox"/> その他 | |

遺伝子解析

- | | | | | |
|--------------------------------|------------------------------------------------|----------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 行った | <input type="checkbox"/> ACTA1 | <input type="checkbox"/> KBTBD13 | <input type="checkbox"/> PLOD1 | <input type="checkbox"/> TPM3 |
| <input type="checkbox"/> 行ってない | <input type="checkbox"/> BIN1 | <input type="checkbox"/> KLHL40 | <input type="checkbox"/> RYR1 | <input type="checkbox"/> TRIM32 |
| | <input type="checkbox"/> CFL2 | <input type="checkbox"/> KLHL41 | <input type="checkbox"/> TNNT1 | <input type="checkbox"/> TTN |
| | <input type="checkbox"/> CHST14 | <input type="checkbox"/> LAMP2 | <input type="checkbox"/> TPM2 | |
| | <input type="checkbox"/> CNTN1 | <input type="checkbox"/> LMOD3 | | |
| | <input type="checkbox"/> COL12 | <input type="checkbox"/> MTM1 | | |
| | <input type="checkbox"/> DNM2 | <input type="checkbox"/> MTMR14 | | |
| | <input type="checkbox"/> FHL1 | <input type="checkbox"/> MYH7 | | |
| | <input type="checkbox"/> FKBP14 | <input type="checkbox"/> NEB | | |
| | <input type="checkbox"/> 遺伝子解析を行ったが変異は見つからなかった | | | |
| | <input type="checkbox"/> その他 | | | |
- 遺伝子解析を行った方は、報告書のコピーを同封して下さい
- 行ったか分からない

筋生検及び遺伝子解析で診断がついていない方

- 筋生検または遺伝子解析で診断がついている
- 診断がついていない 筋生検で「行ってない」 遺伝子解析で「行ってない」「行ったか分からない」にチェックがある方
- <診断根拠>
- | | | |
|-------------------------------------|-------------------------------------|------------------------------|
| <input type="checkbox"/> CK | <input type="checkbox"/> 骨格筋MRI/CT | <input type="checkbox"/> 筋電図 |
| <input type="checkbox"/> 脊椎Xp | <input type="checkbox"/> 心機能低下 | <input type="checkbox"/> 不整脈 |
| <input type="checkbox"/> 呼吸機能低下 | <input type="checkbox"/> 頭部MRI | |
| <input type="checkbox"/> ほか特徴的な臨床所見 | ※臨床診断の根拠を簡潔にご記入ください（臨床診断の際には必須記載項目） | |

西暦

記入日： 年 月 日

〒187-8551 東京都小平市小川東町4-1-1
国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センターTMC
神経・筋疾患患者登録センター Remudy患者登録部門