

ミトコンドリア肝症登録シート

(ミトコンドリア腸症を含む)
記載日:西暦()年()月()日

患者情報

患者氏名	ふりがな 漢字	生年月日 (西暦)	年 月 日
性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	年齢	歳 ヶ月
自宅住所	〒()-()	電話番号 メールアドレス	- - <input type="checkbox"/> PCアドレス, <input type="checkbox"/> 携帯アドレス, <input type="checkbox"/> その他 @
かかりつけ 病院	病院 科	主治医名	先生
患者会への 参加	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> ミトコンドリア病患者家族の会 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> 他()	国籍	<input type="checkbox"/> 日本 <input type="checkbox"/> 日本以外 国名()
他のデータ ベースへ登録	<input type="checkbox"/> したことない <input type="checkbox"/> したことある <input type="checkbox"/> JaSMIn <input type="checkbox"/> 他()	血族婚	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり 誰が()
家族歴 (同様の症状)	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり 誰が()	周産期異常	<input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 (<input type="checkbox"/> 羊水過多・過少 <input type="checkbox"/> 仮死 <input type="checkbox"/> IUGR)
流産歴	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり	出生	在胎()週()日 出生体重()g <input type="checkbox"/> 正常分娩 <input type="checkbox"/> 帝王切開
発達歴	<input type="checkbox"/> 不明 運動 定額()ヶ月 独り座り()ヶ月 独り歩き()ヶ月 言語 単語()ヶ月 二語文()歳		

現在治療に参加していますか? いいえ はい (治療名:)

治療や日常生活で困っていること、改善されてほしいことがあれば、ご自由にお書きください。

病歴

これまでの症状で当てはまるもの**全てに**をつけてください。その中で**初発症状は**で囲んでください

神経症状

- 発達の遅れ
- けいれん
- 意識障害
- 不随意運動
- 頭痛
- 四肢麻痺
- 手足のしびれ
- 知覚神経麻痺
- 失調
- 嚥下・摂食障害
- 失語
- 構音障害
- ミオクローヌス
- 呼吸障害(無呼吸)
- 易疲労
- その他()

筋症状

- 筋緊張低下
- 筋力低下
- 筋痛
- その他()

眼症状

- 視力低下
- 視野異常
- 眼振
- 斜視
- 眼瞼下垂
- その他()

心症状

- 心筋症
- 不整脈
- その他()

腎症状

- 蛋白尿
- 血尿
- その他()

消化器症状

- 嘔吐
- 下痢(回数 回/日)
- 肝腫大
- 脾腫
- 黄疸
- 便色異常
便色カード()番
- 肝機能障害
- 高アンモニア血症
- その他()

内分泌

- 低血糖
- 低身長
- 体重増加不良
- 糖尿病
- その他()

耳症状

- 難聴
- めまい
- その他()

血液症状

- 貧血
- その他()

皮膚症状

- 多毛
- その他()

初発症状出現年齢 ()歳()ヶ月頃 診断時年齢 ()歳()ヶ月頃

身長体重 測定日年齢 ()歳()ヶ月 身長 ()cm 体重 ()kg

合併症

- | | | |
|----------------------------------|-------------------------------------|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> てんかん | <input type="checkbox"/> 心筋緻密化障害 | <input type="checkbox"/> 甲状腺機能低下症 |
| <input type="checkbox"/> 網膜色素変性症 | <input type="checkbox"/> 食道静脈瘤 | <input type="checkbox"/> 副甲状腺機能低下症 |
| <input type="checkbox"/> 角膜潰瘍 | <input type="checkbox"/> 難治性下痢・吸収障害 | <input type="checkbox"/> 尿細管障害 |
| <input type="checkbox"/> 肺高血圧 | <input type="checkbox"/> 膵炎 | <input type="checkbox"/> 発達障害() |
| <input type="checkbox"/> 肥大型心筋症 | <input type="checkbox"/> 成長ホルモン分泌不全 | <input type="checkbox"/> その他() |
| <input type="checkbox"/> 拡張型心筋症 | <input type="checkbox"/> 糖尿病 | |

視力 眼底検査	<input type="checkbox"/> 実施 所見() <input type="checkbox"/> 未実施 測定日:西暦()年()月	聴力	<input type="checkbox"/> 実施 所見() <input type="checkbox"/> 未実施 測定日:西暦()年()月
頭部MRI	<input type="checkbox"/> 実施 所見() <input type="checkbox"/> 未実施 検査日:西暦()年()月		
心臓超音波	<input type="checkbox"/> 実施 所見() <input type="checkbox"/> 未実施 測定日:西暦()年()月		
腹部超音波	<input type="checkbox"/> 実施 所見() <input type="checkbox"/> 未実施 測定日:西暦()年()月		
血液・髄液検査			
血液乳酸()mg/dl AST ()U/L Na ()mEq/L ウイルス検査	ピルビン酸()mg/dl ALT ()U/L K ()mEq/L 所見()	髄液乳酸()mg/dl LDH ()U/L Cl ()mEq/L	ピルビン酸()mg/dl ALP ()U/L Ca ()mg/dl
血液ガス pH() PCO2()mmHg HCO3-()mmol/L BE ()mmol/L AG ()mmol/L	γ-GTP ()U/L TP ()g/dl Alb ()g/dl T-bil ()mg/dl D-bil ()mg/dl ChE ()U/L Glu ()mg/dl	総胆汁酸 ()μmol/L AFP ()ng/ml フェリチン ()ng/ml IV型コラーゲン・7S()ng/ml ヒアルロン酸 ()ng/ml	胆汁酸分析 所見()
総ケトン体()μmol/L 3-ヒドロキシ酪酸()μmol/L アセト酢酸()μmol/L	PT-INR () NH3 ()μg/dl APTT ()秒		尿中有機酸分析 所見()
胆道シンチ	<input type="checkbox"/> 実施 所見() <input type="checkbox"/> 未実施 測定日:西暦()年()月	発達検査	<input type="checkbox"/> 実施 DQ() IQ() <input type="checkbox"/> 未実施 検査日:西暦()年()月
病理検査	<input type="checkbox"/> 実施 <input type="checkbox"/> 未実施 実施日:西暦()年()月 肝臓 所見 その他臓器 所見		
酵素診断	<input type="checkbox"/> 未実施 <input type="checkbox"/> 実施 <input type="checkbox"/> 酵素活性低下あり <input type="checkbox"/> 正常 低下していた臓器() <input type="checkbox"/> 呼吸鎖複合体()欠損症 <input type="checkbox"/> ピルビン酸脱水素酵素欠損症 <input type="checkbox"/> その他()	mtDNA定量 (qPCR)	<input type="checkbox"/> 未実施 <input type="checkbox"/> 実施 (mtDNA枯渇 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし)
		遺伝子診断	<input type="checkbox"/> 未実施 <input type="checkbox"/> 実施 (<input type="checkbox"/> 変異あり <input type="checkbox"/> 変異なし) 検査実施施設() 結果()
治療			
薬	<input type="checkbox"/> ビタミン B1 <input type="checkbox"/> ビタミン C <input type="checkbox"/> ビタミン E <input type="checkbox"/> ビタミン K <input type="checkbox"/> ビオチン <input type="checkbox"/> コエンザイムQ10	<input type="checkbox"/> カルニチン <input type="checkbox"/> コハク酸 <input type="checkbox"/> コーンスターチ <input type="checkbox"/> ピルビン酸Na <input type="checkbox"/> タウリン <input type="checkbox"/> ジクロロ酢酸	<input type="checkbox"/> アルギニン <input type="checkbox"/> EPI743 <input type="checkbox"/> アミノレブリン酸 <input type="checkbox"/> アロプリノール <input type="checkbox"/> その他()
肝移植	<input type="checkbox"/> 実施 施行日:西暦()年()月 移植施設() ドナー() <input type="checkbox"/> 未実施 移植後経過()		
経管栄養	<input type="checkbox"/> あり (<input type="checkbox"/> 胃瘻) <input type="checkbox"/> なし	栄養療法	<input type="checkbox"/> 高脂質栄養 (P:F:C=10~15:50:35~40%) <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> その他()
呼吸器の使用	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> 非侵襲的呼吸管理 (BiPAP, CPAPなど) <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 気管切開下呼吸管理 開始年齢()歳()ヶ月		
生活状況			
生活状況	<input type="checkbox"/> 就学 <input type="checkbox"/> 就労 <input type="checkbox"/> 在宅療養 <input type="checkbox"/> 入院 病院名() <input type="checkbox"/> 入所	日常生活	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> やや不自由だが独力で可能 <input type="checkbox"/> 制限があり介助必要 <input type="checkbox"/> 全面介助