

Leigh脳症 登録シート

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	_____ _____ @
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 <input type="checkbox"/> 羊水過少 <input type="checkbox"/> 仮死)
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 頸定()ヶ月 独り座り()ヶ月 独り歩き()ヶ月 言語 単語()ヶ月 2語文()歳		

現在の状況

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
現在の発達状態	<input type="checkbox"/> 頸定 <input type="checkbox"/> 独り座り <input type="checkbox"/> 独り歩き <input type="checkbox"/> 単語 <input type="checkbox"/> 2語文
現在治療に参加していますか?	<input type="checkbox"/> いいえ <input type="checkbox"/> 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。

上記内容(黒太枠)をJ-RAREにも登録することに 同意します 同意しません (どちらかにチェックをお願いします)

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 <input type="checkbox"/> 発達の遅れ <input type="checkbox"/> けいれん <input type="checkbox"/> 意識障害 <input type="checkbox"/> 頭痛 <input type="checkbox"/> 失語 <input type="checkbox"/> 嚥下・摂食障害 <input type="checkbox"/> 呼吸障害・無呼吸 <input type="checkbox"/> 構音障害 <input type="checkbox"/> 失調 <input type="checkbox"/> 不随意運動 <input type="checkbox"/> ミオクローヌス <input type="checkbox"/> 感覚障害 <input type="checkbox"/> その他()	筋症状 <input type="checkbox"/> 筋緊張低下 <input type="checkbox"/> 筋力低下 <input type="checkbox"/> 筋痛 <input type="checkbox"/> 易疲労 <input type="checkbox"/> その他() 眼症状 <input type="checkbox"/> 視力低下 <input type="checkbox"/> 視野異常 <input type="checkbox"/> 眼振 <input type="checkbox"/> 斜視 <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂 <input type="checkbox"/> その他() 腎症状 <input type="checkbox"/> 蛋白尿 <input type="checkbox"/> その他()	心症状 <input type="checkbox"/> 心筋症 <input type="checkbox"/> 不整脈 <input type="checkbox"/> その他() 消化器症状 <input type="checkbox"/> 嘔吐 <input type="checkbox"/> 下痢 <input type="checkbox"/> 黄疸 <input type="checkbox"/> 肝機能障害 <input type="checkbox"/> 高アンモニア血症 <input type="checkbox"/> その他() 内分泌 <input type="checkbox"/> 低身長 <input type="checkbox"/> 体重増加不良 <input type="checkbox"/> 糖尿病 <input type="checkbox"/> その他()	耳症状 <input type="checkbox"/> 難聴 <input type="checkbox"/> めまい <input type="checkbox"/> その他() 血液症状 <input type="checkbox"/> 貧血 <input type="checkbox"/> その他() 皮膚症状 <input type="checkbox"/> 多毛 <input type="checkbox"/> その他() その他 <input type="checkbox"/> 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"/> 網膜色素変性症 <input type="checkbox"/> 視神経萎縮 <input type="checkbox"/> 肥大型心筋症 <input type="checkbox"/> 拡張型心筋症 <input type="checkbox"/> 不整脈		<input type="checkbox"/> 膵炎 <input type="checkbox"/> 成長ホルモン分泌不全 <input type="checkbox"/> 糖尿病 <input type="checkbox"/> 甲状腺機能低下症 <input type="checkbox"/> 副甲状腺機能低下症 <input type="checkbox"/> 糸球体硬化症		<input type="checkbox"/> 尿細管障害 <input type="checkbox"/> うつ病 <input type="checkbox"/> 自閉症 <input type="checkbox"/> その他()
視力 眼底検査	<input type="checkbox"/> 実施 <input type="checkbox"/> 未実施		所見() 検査日:西暦()年()月		
聴力	<input type="checkbox"/> 実施 <input type="checkbox"/> 未実施		所見() 検査日:西暦()年()月		
頭部MRI	<input type="checkbox"/> 実施 <input type="checkbox"/> 未実施		所見() 検査日:西暦()年()月		
発達検査	<input type="checkbox"/> 実施 <input type="checkbox"/> 未実施		所見() 検査日:西暦()年()月		
心エコー	<input type="checkbox"/> 実施 <input type="checkbox"/> 未実施		所見() 検査日:西暦()年()月		
血液・髄液検査					
血液乳酸()mg/dl ピルビン酸()mg/dl	血液ガス pH() PCO2()mmHg HCO3-()mmol/L BE ()mmol/L AG ()mmol/L	血中アミノ酸分析 アラニン ()μmol/L リシン ()μmol/L グルタミン ()μmol/L グリシン ()μmol/L タウリン ()μmol/L	尿中有機酸分析所見 乳酸 (+/-) コハク酸 (+/-) フマル酸 (+/-) 3-メチルグルタコン酸 (+/-) メチルマロン酸 (+/-) その他:()		
髄液乳酸()mg/dl ピルビン酸()mg/dl	NH3 ()μg/dL				
ケトン体分画 総ケトン体()μmol/L 3-ヒドロキシ酪酸()μmol/L アセト酢酸()μmol/L					
生検	<input type="checkbox"/> 受けたことがない <input type="checkbox"/> 受けたことがある <input type="checkbox"/> 筋肉 <input type="checkbox"/> 心臓 <input type="checkbox"/> 肝臓 <input type="checkbox"/> 腎臓 <input type="checkbox"/> その他()				
病理結果					
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()		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() 変異結果()	
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"/> 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"/> クレアチン水和物 <input type="checkbox"/> アロプリノール		その他治療薬 <input type="checkbox"/> その他()
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(脂質 %) <input type="checkbox"/> なし	
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		