【 記入例 】 脊髄性筋萎縮症 患者登録用紙

記入日
西暦（ ２０１９ ）年（ 1 ）月（ 25 ）日

患者さんの氏名
ふりがな（ しんじゅく はなこ ）
漢字 （ 新 宿 花子 ）

生年月日 **年齢**
西暦（ ○ ○ ○ ○ ）年（ ○ ）月（ ○ ）日（ ○ ）歳（ ○ ）月

自宅情報 （書類の送付先）
郵便番号（ ○ ○ ○ ）－（ ○○○○ ）
住所（ 東京都 新宿区 ○○町 ○○－○○ ）
（ ○○マンション ○○○号 ）
電話（ 03 ）－（ ○○○○ ）－（ ○○○○ ）

メールアドレス
（ a b c ）@（ ○○○.○○.jp ）

現在の身長、体重 **性別**
（ 120.0 ）cm （ 22.5 ）kg ☐男性 ☑女性

かかりつけの病院、カルテ番号
病院名（ ○○○病院 ）
カルテ番号（ ○○○－○○○○ ）

年齢が 15 歳以上の場合、患者さん本人に同意能力がありますか？
☐ある ☐ない ☑15 歳未満である

あなた（患者さん）に該当する臨床研究・治験の提案があれば
☑詳しい情報を提供してほしい ☐情報は必要ない ☐今はわからない

あなた（患者さん）は現在、治験に参加していますか？
☐はい ☑いいえ

あなた（患者さん）はこれまでに他のデータベースに登録したことが
☐ある ☑ない

≪二重線上部は患者さん記入欄、下部は患者さんと医師記入欄≫

診断名 脊髄性筋萎縮症：SMA
☐Ⅰ型（never sit） ☐Ⅱ型（never stand）
☑Ⅲ型（stand and walk alone） ☐Ⅳ型（成人発症） ☐不明

診断の根拠（複数選択可能）
☑臨床所見 ☑遺伝子診断 ☐家族歴から推定 ☐筋生検
☐その他（ ）

SMA 罹患の家族歴
☐無 ☑有の場合だれが？（ 兄（第1子）、 妹（第4子） ）

患者さんの両親の近親婚の有無
☐無 ☑有：☑いとこ婚 ☐その他（ ）

遺伝子診断の結果（報告書のコピーを同封してください）
☑遺伝子検査施行済み ☐遺伝子検査未施行
SMN 遺伝子欠失 ☑有 ☐無
☐点変異など微小変異：内容（ ）
NAIP 遺伝子欠失 ☐有 ☑無 ☐未検
☐その他（ ）
☐遺伝子診断を行ったが変異は確定できなかった

***SMN2* 遺伝子のコピー数**
☐検査未施行 ☐不明 ☑検査施行済み：結果（ 3コピー ）

遺伝子診断の実施施設
医療機関名（ 東京女子医科大学病院遺伝子医療センターゲノム診療科 ）
委託検査会社名（ ）

発症時の症状
☑運動発達の遅れ ☐転びやすい ☐立ち上がり困難
☐その他（ ） 発症：西暦（○○○○）年（ ○ ）月

線維束性収縮
☐無 ☑現在、症状がある ☐過去にあった
ある又はあった場合、部位：☑舌 ☐手指 ☐その他（ ）

今までできたこと ※複数回答
☐首のすわりなし ☑首のすわり ☑寝返り
☑支えなしで坐位保持 ☑支えがあれば歩行 ☐支えなしで歩行
☐階段昇降（手すり必要） ☐階段昇降（手すり不要）

現在の運動機能 ※複数回答
☐首のすわりなし ☑首のすわり ☑寝返り
☑支えなしで坐位保持 ☐支えがあれば歩行 ☐支えなしで歩行
☐階段昇降（手すり必要） ☐階段昇降（手すり不要）
☐球症状 ☐四肢遠位筋優位の筋力低下

これまで支えなしで歩行が可能であった期間
☐無 ☑有 ☐現在も可能
歩行を開始した年齢（ 1 ）歳（ 2 ）月
不可能になった年齢（ 5 ）歳（ 2 ）月

これまで支えなしで坐位が可能であった期間
☐無 ☐有 ☑現在も可能
坐位が可能になった年齢（ 0 ）歳（ 8 ）月
不可能になった年齢（ ）歳（ ）月

車椅子・バギーの使用
☐使用したことがない ☑一日のうち部分的に使用
☐一日中使用 ☐終日ベッド上

知的障害
☑無 ☐有
IQ・DQ（ 105 ） 測定時（ 5 ）歳（ 0 ）月
未測定の場合：☑正常範囲 ☐軽度知的障害 ☐中等度 ☐重度

心機能障害
☑無 ☐有：左室駆出率：EF（ ）% 内服薬（ ）

呼吸機能
機能低下 ☐無 ☑有
%FVC（ ○○ ）% 検査日：西暦（○○○○）年（ ○ ）月（ ○ ）日
☐呼吸機能検査未施行

人工呼吸器の使用
☐無 ☑有：開始（ ○ ）歳（ ○ ）月
☑鼻マスク ☐気管切開 ☐気管内挿管
→ ☐一日中使用 ☑一日のうち部分的に使用

経管栄養
☑無 ☐施行中：開始（ ）歳（ ）月

側わん
☐無 ☑有：側わん手術 ☑受けていない ☐受けた（ ）歳

薬
☐投与なし
☑ヌシネルセン（スピンラザ）髄腔内投与
使用期間（ ○ ）歳（ ○ ）月～（ ○ ）歳（ ○ ）月/☐継続中）
☐治験
薬の名称（ ）
使用期間（ ）歳（ ）月～（ ）歳（ ）月/☐継続中）
☐合併症、その他のために投与中（薬剤名： ）

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）（ 東 京 太郎 ） 記入日 西暦（ 2019 ）年（ ○ ）月（ ○ ）日
所属（ ○○病院 ○○科 ）住所（〒ooo-oooo 大阪府大阪市○○町○○ ○○－○ ）電話（ 06－○○○○－○○○○ ）
メールアドレス（ abc123@○○.co.jp ）

不明な点があった場合は、SMARTコンソーシアム事務局から患者さんもしくは担当医師に、内容確認のご連絡をさせていただきたく存じます。
送付先：〒162-8666 東京都新宿区河田町 8-1 東京女子医科大学遺伝子医療センターゲノム診療科 SMARTコンソーシアム事務局