脊髄性筋萎縮症　患者登録用紙

記入日
西暦（　　）年（　　）月（　　）日

患者さんの氏名
ふりがな（　　）
漢字　（　　）

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（　　）
（　　）
電話（　　）－（　　）－（　　）

メールアドレス
（　　）@（　　）

現在の身長、体重　　**性別**
（　　）cm　（　　）kg　□男性　□女性

かかりつけの病院、カルテ番号
病院名（　　）
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？（　　）

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（　　）

遺伝子診断の実施施設
医療機関名（　　）
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（　　）歳（　　）月
不可能になった年齢（　　）歳（　　）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（　　）歳（　　）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（　　）　測定時（　　）歳（　　）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）（　　）　記入日　西暦（　　）年（　　）月（　　）日
所属（　　）住所（〒　　）電話（　　）
メールアドレス（　　）

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