

レット症候群データベース 患者登録用紙

※登録番号

選択肢の数字は1つだけ選んで○を付けてください。複数選択可能な口欄には、当てはまるところに□のようにチェックを入れてください。(注)

患者記入欄(医師代筆可)

患者または医師が記入する欄

医師が記入する欄

記入日		その他の症状(2) (調査票記入時点の状態を記載)	
西暦()年()月()日		5. 行動の症状 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック)	
患者情報		・常同運動 1 無 2 有 3 不明	
ふりがな ()		部位(複数回答可) □口 □舌 □上肢 □下肢 □その他()	
漢字名 ()		・場に合わない笑い 1 無 2 有 3 不明	
既登録番号 ()		・場に合わない叫び 1 無 2 有 3 不明	
生年月日 西暦()年()月()日		・視点が合わない 1 無 2 有 3 不明	
年齢 ()歳()カ月 性別 女・男		・痛み刺激に反応低下 1 無 2 有 3 不明	
自宅情報		6. 筋緊張・運動の症状 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック)	
郵便番号 〒 -		・筋緊張低下 1 無 2 有 (部位: □全身 □上肢 □下肢 □体幹)	
住所		・筋緊張亢進 1 無 2 有 (部位: □全身 □上肢 □下肢 □体幹)	
電話番号 () -		・筋緊張低下から亢進に変化 1 無 2 有	
病院情報		・覚醒時の歯ぎしり 1 無 2 有 3 不明	
病院名 ()		・不随意運動 1 無 2 有 3 不明	
主治医 ()		「有」の場合 { □ジストニア □ジスキネジア □ミオクローヌス	
電話番号 () -		(複数回答可) □寡戦 □振戦 □分類不能	
カルテ番号(患者番号) ()		7. 自律神経の症状 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック)	
在胎出生歴		・末梢血管反射異常** 1 無 2 有 3 不明	
妊娠中の異常 1 無 2 有 出産時の異常 1 無 2 有()		・冷たい手・足 1 無 2 有 3 不明	
在胎期間 ()週()日		・覚醒時の呼吸異常 1 無 2 有 3 不明	
出生時の 体重()g 頭囲()cm		「有」の場合 □過呼吸 □息止め □呑気 □急激な吐息・唾飛ばし	
身長()cm 胸囲()cm		・心電図異常 1 無 2 有 3 不明	
発達歴 (現在の状態ではなく、最初に獲得した時期を記載)		□QT延長 □その他の異常()	
首がすわる ()カ月 寝返り ()カ月		・睡眠パターンの異常 1 無 2 有 3 不明	
自分で起き上がって座る ()カ月 四つ這い ()カ月		□乳児期に日中の睡眠時間が長く、手がかからない □その他の異常()	
つかまり立ち ()カ月 独歩 ()カ月		8. 消化管症状・機能 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック)	
あやし笑い ()カ月 人見知り ()カ月		・流涎 1 無 2 有	
単語 ()カ月 二語文 ()カ月		・咀嚼障害 1 無 2 有 (□噛まない □丸のみ □他)	
最初に気づいた症状と年齢 (複数回答可)		・嚥下障害 1 無 2 有 (□溜め込み飲み飲まない □誤嚥 □他)	
□寝てばかりいる □哺乳力が弱い □体が柔らかい		・1回の平均食事時間 1 30分以内 2 30-60分 3 60分以上	
□視線が合いにくい □目つきが気になる □泣き止まない		・摂食拒否 1 無 2 有	
□健診で異常を指摘された		・便秘 1 無 2 有	
□その他 ()		9. 整形外科的問題 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック)	
その年齢 ()歳()カ月		・整形外科診療歴 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック)	
典型的レット症候群の必須条件 (調査票記入時点の状態を記載)		□定期受診や健診として受診している □不調時のみ受診 □その他	
1. 退行**1 1 無 2 有 ()歳()カ月から		・股関節 右 □正常 □内転変形 □脱臼 □不明	
退行後の安定期または改善期 ()歳()カ月から		左 □正常 □内転変形 □脱臼 □不明	
□安定期有 □改善期有 □安定期・改善期が無いまたは現在も退行中		手術 1 無 2 有 ()歳()カ月時	
2. 手の合目的運動の退行**2 1 無 2 有 3 機能獲得なし		・足関節 右 □正常 □尖足 □内反 □外反 □凹足 □不明	
・上肢の機能**3 現在のレベル () 過去の最高のレベル ()		左 □正常 □尖足 □内反 □外反 □凹足 □不明	
3. 手の常同運動 1 無 2 有 ()歳()カ月から		手術 1 無 2 有 ()歳()カ月時	
□手のねじれ・絞り □手叩き・指打ち □手洗い・手こすり		・脊椎異常 1 無 2 有 3 不明(有の場合、下記の各項目にチェック)	
□手を口につける・入れる □その他() (複数回答可)		□側弯 □後弯 □前弯 ()歳()カ月から	
4. 言語・音声コミュニケーションの退行**4 1 無 2 有 3 機能獲得なし		10. 歯科的問題	
・言語機能・コミュニケーションのレベル		・歯科診療歴 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック)	
ことばや音声の表出**5 現在のレベル () 過去の最高レベル ()		□定期受診や健診として受診している □不調時のみ受診 □その他	
意思の表出**6 現在のレベル () 過去の最高レベル ()		・歯科的症状 1 無 2 有 3 不明(有の場合、下記の各項目にチェック)	
5. 四つ這い・歩行の異常 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック)		□歯列不正 □咬合異常 □歯の摩耗 □その他()	
四つ這いが 1 問題なし 2 パターンの異常 3 不能		11. その他症状	
独歩が 1 問題なし 2 パターンの異常 3 不能		除外診断項目	
・移動・運動の機能**7 現在の主な移動方法 () 過去の最高レベル ()		代謝性疾患・神経変性疾患 1 無 2 有	
その他の症状(1) (調査票記入時点の状態を記載)		周生期・後天性の脳障害 1 無 2 有	
1. 身体計測値 身長()cm 体重()kg 頭囲()cm		遺伝子検査	
2. 身体的症状 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック)		1 施行済み 2 実施予定 3 未施行	
・小頭症 1 無 2 有 3 不明		実施(予定)施設 ()	
・頭囲の拡大速度の鈍化 1 無 2 有 3 不明		MECP2遺伝子検査 1 済 2 未 3 不明	
・成長障害・低身長 1 無 2 有 3 不明		検査法 1 直接シーケンス法 2 MLPA法 3 その他()	
・小さい手・足 1 無 2 有 3 不明		MECP2の異常 1 無 2 有	
・初潮 1 無 2 有 ()歳()カ月から		異常の結果**9 ()	
3. 発達・知能指数 1 <20 2 21-35 3 36-50 4 51-69 5 70-84 6 ≥85		他の遺伝子検査 □未検査 □CDKL5 □FOXG1 □その他()	
測定方法 □臨床観察 □遠城寺 □津守・稲毛 □その他()		MECP2以外の遺伝子の異常 1 無 2 有	
4. 精神発達の症状 1 無 2 有(有の場合、下記の各項目にチェック)		異常の結果()	
・自閉性 1 無 2 有 3 不明		最終診断	
・てんかん 1 無 2 有 3 不明		1 典型的レット症候群	
・脳波異常 1 無 2 有 3 不明		2 非典型的レット症候群	
□背景活動の徐波化 □てんかん性異常波 □紡錘波消失 □その他()		3 2010年診断基準には当てはまらないがレット症候群	
医師署名 (自署)		4 レット症候群ではないがMECP2異常がある	
このデータは原情報に忠実に記入され、医師の確認のもとに作成されたことを証明します		施設名:	
西暦()年()月()日		送付元連絡先: 〒 -	
(氏名)		(電話):	
		(メールアドレス):	

送付先: 〒187-8502 東京都小平市小川東町4-1-1

未記入の箇所、不明点がある場合は、こちらからお電話などにご確認させていただくことがあります。

国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第二部 伊藤雅之