**GFAP遺伝子検査　臨床情報**

**貴施設名　　　　　　　　　　　　　　　　担当科名**

**貴施設での患者ID**

**以下に該当する番号を選択または空欄へのご記入をお願いいたします。**

**性別　　　　　　　　1．男　2．女**

**現在の年齢　　　　　歳　　　　　　(推定)発症年齢　　　　歳**

**家族内発症　　　　　1．あり　2．なし　3．不明**

**既往歴　　　　　　　1．あり(　　　　　　　　　　　　　　　)　2．なし　3．不明**

**初発症状：**

**以下のA-Dの項目のご記載もお願いいたします。**

**A．神経学的所見**

**筋力低下　　　　右上肢　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**左上肢　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**右下肢　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**左下肢　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**腱反射　　　　　右上肢　　1．亢進　　2．低下・消失　3．正常　4．不明**

**左上肢　　1．亢進　　2．低下・消失　3．正常　4．不明**

**右下肢　　1．亢進　　2．低下・消失　3．正常　4．不明**

**左下肢　 1．亢進　　2．低下・消失　3．正常　4．不明**

**バビンスキー徴候　　　　 1．陽性(左・右・両側)　2．両側陰性　3．不明**

**筋強剛　　　　　　　　　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**感覚障害 1．あり　　　　2．なし　　　　3.　不明**

**構音障害　　　　　　　　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**発声障害　　　　　　　　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**嚥下障害　　　　　　　　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**眼振　　　　　　　　　　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**四肢失調　　　　　　　　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**体幹失調　　　　　　　　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**口蓋ミオクローヌス　　　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**起立性低血圧　　　　　　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**膀胱直腸障害　　　　　　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**睡眠異常　(睡眠時無呼吸、REM睡眠時行動異常など)**

**1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**けいれん　　　　　　　　　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**大頭症　　　　　　　　　　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**認知症　　　　　　　　　　　1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**精神遅滞 1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**精神症状：うつ、統合失調様症状など**

**1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

 **脊柱異常(側彎、後彎)　　　　 1．あり　　　　2．なし　　　　3．不明**

**B．MRI所見**

**脳幹の萎縮または信号異常**

**延髄　　　　　　　　　1．あり　　2．なし　　3．不明**

**橋　　　　　　　　　　1．あり　　2．なし　　3．不明**

**中脳　　　　　　　　　1．あり　　2．なし　　3．不明**

**頚髄の萎縮または信号異常 　　 1．あり　　2．なし　　3．不明**

**小脳の萎縮または信号異常　　　1．あり　　2．なし　　3．不明**

**脳室周囲の縁取り　 　　　　　 1．あり　　2．なし　　3．不明**

**(T1高信号、T2低信号)**

**前頭部優位の白質信号異常　　　1．あり　　2．なし　　3．不明**

**基底核と視床の異常　　　　　 1．あり　　2．なし　　3．不明**

**造影効果　　　　　　　　　　　1．あり　　2．なし　　3．不明・施行せず**

**その他　(　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　)**

**C．生理検査**

**末梢神経伝導検査　運動神経　　1．異常あり　2．正常　　3．不明・施行せず**

**感覚神経 1．異常あり　2．正常　　3．不明・施行せず**

**脳波　　　　　　　　　　 　1．異常あり 2．正常　　3．不明・施行せず**

**体性感覚誘発電位 　 　 　1．異常あり　2．正常　　3．不明・施行せず**

**運動誘発電位(MEP)　　　 　 1．異常あり　2．正常　　3．不明・施行せず**

 **脳幹聴覚誘発電位 　　 　1．異常あり　2．正常　　3．不明・施行せず**

**視覚誘発電位　　　　　　　　　1．異常あり　2．正常　　3．不明・施行せず**

**D. 重症度評価　(D-1～D-3の各項目の該当箇所に○をお付けください)**

**D-1　ADL評価**

**0：症候が全くない：自覚症状および他覚徴候なし**

**1：症候はあっても明らかな障害はない**

**発症以前から行っていた日常の仕事や活動には制限がない状態。**

**2：軽度の障害：日常生活は自立**

**発症以前から行っていた仕事や活動に制限はあるが、日常生活は自立している状態。**

**3：中等度の障害：何らかの介助は必要、歩行は自立**

**買い物や公共交通機関を利用した外出などには介助を必要とするが、通常歩行、食事、身だしなみの維持、排泄などには介助を必要としない状態。**

**4：中等度から重度の障害：歩行や身体的要求に介助が必要**

**通常歩行、食事、身だしなみの維持、排泄などに介助を必要とするが、持続的な介護は必要としない状態。**

**5：重度の障害：寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りが必要**

**6：死亡**

**D-2　食事・栄養**

**0：症候なし。**

**1：時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障はない。**

**2：食事形態の工夫や、食事の道具の工夫を必要とする。**

**3：食事・栄養摂取に何らかの介助を要する。**

**4：補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする。**

**5：全面的に非経口的栄養摂取に依存している。**

**D-3　呼吸**

**0：症候なし。**

**1：肺活量などの所見はあるが、社会生活・日常生活には支障ない。**

**2：呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある。**

**3：呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは更衣などの日常生活動作で息切れが生じる。**

**4：喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要。**

**5：気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要。**

**E.　その他(A-D以外に重要な徴候がございましたらご記入いただくと幸甚です)**

**ご記入ありがとうございました。**