CDG 臨床所見記載用紙 ver 4 　　　　　年　　　月　　　日

医療機関名　　　　　　　　　　　　　　　　　　担当医師名

連絡先(TEL)　　　　　　　　　　　　　　　　　 E-mail

患者ID　　　　　　　　　　　　　年齢　　　　　　　　　　性別　　　男　　　女

家族歴（周産期異常などもあれば記載してください）

　血族結婚　あり　なし

　家族構成と疾患の有無

患者に見られる所見をチェックしてください。（また項目中該当するものに○か印を入れてください）

□ 哺乳不良

□ 体重増加不良、成長障害

□ 出生時の異常 ( )

□ 精神運動発達遅滞 軽度・中度・重度

□ 筋緊張低下

□ 臀部脂肪沈着、色素沈着、乳頭陥没、皮膚弛緩症、老人様の皴の多い皮膚

□ 魚鱗癬様皮膚

□ 特徴的顔貌、外表奇形など(詳細　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　 　　　)

□ 心疾患（心嚢液貯留、肥大型心筋症、拡張型心筋症）（その他　　　　　　　　　　　　　）

□ 肝機能マーカー異常 AST上昇 ALT上昇　ALP 高値　低値（値・正常値も　　　　　　　　　 ）

* 血液凝固因子活性低下、ProteinC、ProteinS、Antithrombin-Ⅲ、コリンエステラーゼなど血清糖蛋白活性低下、低コレステロール血症

□ 内分泌異常（低血糖、甲状腺機能低下、性腺機能異常）（その他　　　　　　　　 ）

□ 免疫異常・易感染性

□ 眼科異常、内斜視、網膜色素変性、コロボーマ、無涙症（涙液減少）

□　聴力異常

□ 大脳白質異常、ミエリン合成障害、敷石状皮質形成異常

* 小脳異常、小脳失調、Dandy-Walker 奇形・variant

□ 点頭てんかん、乳児早期てんかん性脳症、難治性てんかん、その他てんかん

□ [血栓傾向（梗塞）](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&amp;db=PubMed&amp;dopt=DocSum&amp;list_uids=1590525%2C8419616%2C8511030%2C8577056%2C12920791%2C11870587%2C9883808%2C8412004%2C7863468%2C9889493%2C7944531%2C8201322%2C11134235%2C12118527%2C10852543%2C12242963%2C11517108%2C8552211%2C9835963%2C8735800%2C10392743%2C8902985%2C1929507%2C10571009%2C7762756%2C7477867%2C11930273%2C10701064%2C11589167%2C8216537)、脳卒中様発作、易出血性

□ 末梢神経障害、四肢筋萎縮進行、筋ジストロフィー CK 高値 筋無力症様症候群

□ 骨格異常（骨異形成、四肢短縮、手指異常、頭蓋変形、側彎、後彎など）(詳細　　　　　)

□ 消化管機能異常（難治性下痢、蛋白漏出性胃腸症、腸管リンパ管拡張、消化管出血）

□　多発先天異常（鎖肛、ヒルシュスプルング病，水腎症、横隔膜ヘルニア）(その他　　 )

□　遺伝的痙性対麻痺

その他自由記載　画像添付・投薬内容、検査結果、遺伝子解析結果など