

医療機関名

連絡先

担当医氏名

E-mail

患者 ID

年齢

性別

男

女

患者にみられる所見をチェックしてください。

- 哺乳不良
- 体重増加不良、成長障害
- 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、乳頭陥没などの皮膚異常
- 皮膚弛緩症、老人様の皺の多い皮膚
- 特徴的顔貌、外表奇形など
- 心疾患（心嚢液貯留、肥大型心筋症、拡張型心筋症など）
- 肝機能障害 AST ALT 上昇
- 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）
- 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）
- 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
- 點頭てんかん、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）、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、頭蓋変形、側彎、後彎など）
- 消化管機能異常（難治性下痢、蛋白喪失型胃腸症、腸管リンパ管拡張、消化管出血）

その他自由記載・適宜画像など添付してください