アンケートのお願い

平素シトリン財団の活動にご協力とご理解をいただき、感謝申し上げます。

以下アンケートにご協力ください。回答後は [info@citrinfoundation.org](about:blank)へお送りください。佐伯武賴先生が執筆された「シトリン欠損症‐医師も知らない特異な疾患‐」の**PDF版**をご指定のメールアドレスへお送りいたします。尚書籍は書店等で注文が可能です。

お答えいただく内容はシトリン欠損症に関する研究のためのみに使用され、機密情報扱いとし、財団のプライバシーポリシー[https://www.citrinfoundation.org/personal-data-privacy-policy](about:blank)に従って扱われますのでご安心ください。

シトリン財団

**アンケート**

|  |  |
| --- | --- |
| 氏名 | ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ 患者　 家族　（患者との関係：　　　　　） |
| メールアドレス | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_＿＿＿＿＿＿\_@\_\_＿＿＿\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  シトリン財団メーリングリストへ追加希望  （最新情報や研究についての案内をお受け取りになれます。） |
| 居住国 | ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| ～～以下は患者様に関する質問です。～～ |  |
| 氏名（非必須） | ＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿　 男性　 女性 |
| 誕生年（西暦） | \_\_ \_\_ \_\_ \_\_ 年 |
| 人種グループ | アジア系　　アフリカ系　ラテンアメリカ系　ヨーロッパ系  　ネイティブアメリカン系　　他　（　 ） |
| 現在の体重 | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ kg |
| 現在の身長 | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ cm |
| 現在の状態  . | NICCD （新生児肝内胆汁うっ滞症　１歳未満）  Post-NICCD（見かけ上健康期　１歳以上）  CTLN2 （成人発症II型シトルリン血症） |
| 確定診断年（西暦） | \_\_ \_\_ \_\_ \_\_年 |
| シトリン欠損症診察先 | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_病院＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿先生 |
| 現在の症状  （複回答可) | 新生児肝内胆汁うっ滞  脂肪肝  成長障害  疲労  低血糖  ASTや ALTの上昇  γGTPの上昇  アミノ酸検査結果の異常  シトルリン値の上昇  高コレステロール値  持続性高アンモニア血症  断続性高アンモニア血症  せん妄/見当識障害  攻撃的/イライラ・心の乱れ  多動性障害  傾眠傾向  記憶障害  振戦/痙攣  昏睡  その他: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 過去の症状  （複回答可) | 新生児肝内胆汁うっ滞  脂肪肝  成長障害  疲労  低血糖  ASTや ALTの上昇  γGTPの上昇  アミノ酸検査結果の異常  シトルリン値の上昇  高コレステロール値  持続性高アンモニア血症  断続性高アンモニア血症  せん妄/見当識障害  攻撃的/イライラ・心の乱れ  多動性障害  傾眠傾向  記憶障害  振戦/痙攣  昏睡  その他: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 強い食癖はありますか？ | はい  いいえ |
| 特に好きな食べ物は何ですか？ | いくつでもお書きください。 |
| 特に苦手な食べ物は何ですか？ | いくつでもお書きください。 |
| 食事摂取状況はモニターしていますか？ | はい  いいえ |
| （上記　☑はい　の場合）およそ何カロリー/日の摂取でPFC比はおよそどれくらいですか？  PFC比　タンパク質：脂質：炭水化物の比 | 一日あたり\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ kcal  PFC比  \_\_\_\_\_\_\_\_: \_\_\_\_\_\_\_\_: \_\_\_\_\_\_\_\_ |
| 中鎖脂肪酸（MCT）を摂取していますか？ | はい　　一日あたり＿＿＿\_\_\_ mL/g（単位）  いいえ |
| 薬剤や栄養剤を摂っていますか? | ピルビン酸  アルギニン  その他（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　）  いいえ |
| 治療を受けられましたか？ | 肝臓移植  その他（　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　）  いいえ |
| シトリン遺伝子上の遺伝子変異はわかりますか？（例： 851del４, IVS11 + 1G>A　など。二つが同じ変異の場合もあります。） | 変異１：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿  変異２：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿ |
| コメント等ございますか？ |  |

ご協力ありがとうございました。