

44 ライツゾーム病 臨床調査個人票

(1. 新規)

ふりがな			性別	1. 男 2. 女	生 年 月 日	1. 明治 2. 大正 3. 昭和 4. 平成	年 月 日 生	(満 歳)
住 所	郵便番号			電話 ()		出 生 都 道 府 県	発病時在住 都 道 府 県	
発 病 年 月	1. 昭和 年 月 (満 歳) 2. 平成	初診年月日	1. 昭和 年 月 日 2. 平成	保 険 種 別		1. 政 2. 組 3. 船 4. 共 5. 国 6. 老		
身体障害者 手 帳	1. あり (等級____級) 2. なし		介 護 認 定	1. 要介護 (要介護度____) 2. 要支援 3. なし				
生 活 状 況	社会活動 (1. 就労 2. 就学 3. 家事労働 4. 在宅療養 5. 入院 6. 入所 7. その他 (____)) 日常生活 (1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全面介助)							
家 族 歴	1. あり 2. なし 3. 不明 ありの場合 (続柄)							
受 診 状 況 (最近 6 か 月)	1. 主に入院 2. 入院と通院半々 3. 主に通院 (____/月) 4. 往診あり 5. 入通院なし 6. その他 () ・通院 (施設名 通算期間 年 月) ・外来 (施設名 通算期間 年 月)							
【WISH入力不要】								
疾患名				疾 患 番 号 (裏面に示す番号を記入)				
経 過	1. 不変 2. 悪化 3. 改善 4. 治癒 5. その他 ()							
臨 床 症 状	外 観				聴 覚			
	特異な顔つき 1. あり 2. なし 低身長 1. あり (____cm) 2. なし 骨関節異常 1. あり 2. なし 被角血管腫 1. あり 2. なし				聴力低下 1. あり (右____dB 左____dB) 2. なし 筋 力 筋緊張低下 1. あり 2. なし 筋緊張亢進 1. あり (1. 痙縮 2. 強剛) 2. なし 筋萎縮・筋力低下 1. あり 2. なし			
臨 床 症 状	消化器				神 経			
	肝脾腫 1. あり 2. なし 臍ヘルニア 1. あり 2. なし 嘔吐・下痢 1. あり 2. なし				痙攣 1. あり 2. なし ミオクローヌス 1. あり 2. なし ジストニア 1. あり 2. なし 小脳失調 1. あり 2. なし 眼球運動障害 1. あり 2. なし			
臨 床 症 状	心臓				精 神			
	心雑音 1. あり 2. なし 心肥大 1. あり 2. なし				精神運動発達遅滞 1. あり 2. なし 退行 1. あり 2. なし 知能障害 1. あり 2. なし 精神症状 1. あり 2. なし 行動異常 1. あり 2. なし			
臨 床 症 状	視 覚				そ の 他			
	角膜混濁 1. あり 2. なし 白内障 1. あり (1. 右 2. 左 3. 両側) 2. なし 視神経萎縮 1. あり (1. 右 2. 左 3. 両側) 2. なし cherry red spot 1. あり (1. 右 2. 左 3. 両側) 2. なし				易感染性 1. あり 2. なし			
検 査 所 見	血液・骨髄検査 (検査年月: 昭和・平成 年 月)				電気生理学的検査 (検査年月: 昭和・平成 年 月)			
	末梢血リンパ球の空胞化 1. あり 2. なし 骨髄中の泡沫細胞 1. あり 2. なし 中間代謝産物の蓄積 (検査年月: 1. 昭和 2. 平成 年 月) 組織検査 (部位: _____) 尿検査 (尿中測定値: _____) (正常値: _____~_____)				脳波異常 1. あり 2. なし 誘発電位異常 (ABR, VEP, SEP) 1. あり 2. なし 筋電図異常 1. あり 2. なし 末梢神経伝導速度 運動神経伝導速度 _____m/sec (正常値 _____m/sec~_____m/sec) 感覚神経伝導速度 _____m/sec (正常値 _____m/sec~_____m/sec)			

※ 生化学的及び遺伝子学的検査は、別表に必ず記入してください。

画像所見	骨格異常	1. 所見あり () 2. 所見なし	(検査法: 1. CT 2. MRI 3. X線単純撮影 4. その他 ()) (検査年月: 昭和・平成 年 月)	
	脳脊髄異常	1. 所見あり () 2. 所見なし	(検査法: 1. CT 2. MRI 3. X線単純撮影 4. その他 ()) (検査年月: 昭和・平成 年 月)	
	肝 脾 腫	1. 所見あり () 2. 所見なし	(検査法: 1. CT 2. MRI 3. X線単純撮影 4. その他 ()) (検査年月: 昭和・平成 年 月)	
	胸部異常陰影	1. 所見あり () 2. 所見なし	(検査法: 1. CT 2. MRI 3. X線単純撮影 4. その他 ()) (検査年月: 昭和・平成 年 月)	
鑑別診断	以下の疾患が鑑別できること 乳幼児期発症例 ① その他の先天性代謝異常症 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない ② 先天奇形症候群 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない 成人発症例 ① 脊髄小脳変性症 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない ② 運動ニューロン疾患 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない ③ 精神疾患 1. 鑑別できる 2. 鑑別できない			
	重症度	乳幼児型 1. ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2. 月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3. 中等度の遅れ(DQ=35~50) 4. 高度の遅れ(DQ<35) 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類 ()	若年・成人型 1. 就労(就学)可能 2. 就労(就学)不能、日常清潔自立 3. 部分介助(食事、入浴、着脱) 4. 全介助、入院、入所が必要 5. 寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類 ()	
特殊治療	治療法	実施期間	実施施設	転 帰
	酵素補充療法	昭和・平成 年 月 ~昭和・平成 年 月		1. 軽快 2. 悪化 3. 不変 4. その他
	骨髄又は臓器移植	昭和・平成 年 月 ~昭和・平成 年 月		1. 軽快 2. 悪化 3. 不変 4. その他
	その他 (遺伝子又は細胞療法)	昭和・平成 年 月 ~昭和・平成 年 月		1. 軽快 2. 悪化 3. 不変 4. その他
ケア	(1) 鼻腔栄養 1. あり (昭和・平成 年 月から) 2. なし (2) 胃瘻 1. あり (昭和・平成 年 月から) 2. なし (3) 気管切開 1. あり (昭和・平成 年 月から) 2. なし (4) 人工呼吸器 1. あり (昭和・平成 年 月から) 2. なし			
医療上の問題点				
【WISH入力不要】				
医療機関名				
医療機関所在地				
医師の氏名				
印				
電話番号 ()				
記載年月日: 平成 年 月 日				

44 ライツゾーム病 臨床調査個人票

(2.更新)

ふりがな			性別	1.男 2.女	生 年 月 日	1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成	年 月 日 生	(満 歳)
住 所	郵便番号 電話 ()			出 生 都 道 府 県		発病時在住 都 道 府 県		
発病年月	1.昭和 年 月 (満 歳) 2.平成	初診年月日	1.昭和 年 月 日 2.平成	保険種別		1.政 2.組 3.船 4.共 5.国 6.老		
身体障害者 手 帳	1.あり(等級____級) 2.なし		介 護 認 定	1.要介護(要介護度____) 2.要支援 3.なし				
生活状況	社会活動(1.就労 2.就学 3.家事労働 4.在宅療養 5.入院 6.入所 7.その他(____))						初回認定年月	
	日常生活(1.正常 2.やや不自由であるが独力で可能 3.制限があり部分介助 4.全面介助)						1.昭和 年 月 2.平成	
受診状況 (最近1年)	1.主に入院 2.入院と通院半々 3.主に通院(____/月) 4.往診あり 5.入院なし 6.その他()							
	・通院(施設名		通算期間		年 月)			
・外来(施設名		通算期間		年 月)				

治療と経過 (前回申請からの変化を中心に具体的に記述)

【WISH入力不要】

疾患名			疾患番号 (裏面に示す番号を記入)		
経過	1.不変 2.悪化 3.改善 4.治癒 5.その他()				

画像所見	(最近1年以内に追加した検査があれば)				
	骨格異常	1.所見あり(____) 2.所見なし	検査法: 1.CT 2.MRI 3.X線単純撮影 4.その他() 検査年月: 平成 年 月		
	脳脊髄異常	1.所見あり(____) 2.所見なし	検査法: 1.CT 2.MRI 3.X線単純撮影 4.その他() 検査年月: 平成 年 月		
	肝脾腫	1.所見あり(____) 2.所見なし	検査法: 1.CT 2.MRI 3.X線単純撮影 4.その他() 検査年月: 平成 年 月		
	胸部異常陰影	1.所見あり(____) 2.所見なし	検査法: 1.CT 2.MRI 3.X線単純撮影 4.その他() 検査年月: 平成 年 月		

重症度	乳幼児型		若年・成人型	
	1.ほぼ月齢(年齢)相当の活動可能 2.月齢(年齢)に比し、軽度の遅れ 3.中等度の遅れ(DQ=35~50) 4.高度の遅れ(DQ<35) 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類()		1.就労(就学)可能 2.就労(就学)不能、日常清潔自立 3.部分介助(食事、入浴、着脱) 4.全介助、入院、入所が必要 5.寝たきり、医療的ケアが必要 大島分類()	
	前回からの重症度の変化 1.あり 2.なし 3.その他()			

特殊治療	治療法	実施期間	実施施設	転 帰
	酵素補充療法	昭和・平成 年 月 ~昭和・平成 年 月		1.軽快 2.悪化 3.不変 4.その他
	骨髄又は臓器移植	昭和・平成 年 月 ~昭和・平成 年 月		1.軽快 2.悪化 3.不変 4.その他
	その他 (遺伝子又は細胞療法)	昭和・平成 年 月 ~昭和・平成 年 月		1.軽快 2.悪化 3.不変 4.その他
ケア	(1)鼻腔栄養 1.あり(昭和・平成 年 月から) 2.なし (2)胃瘻 1.あり(昭和・平成 年 月から) 2.なし (3)気管切開 1.あり(昭和・平成 年 月から) 2.なし (4)人工呼吸器 1.あり(昭和・平成 年 月から) 2.なし			

医療上の問題点

【WISH入力不要】

医療機関名				
医療機関所在地				
医師の氏名	電話番号 ()			
印	記載年月日: 平成 年 月 日			

番号	疾病名	病型	酵素活性の低下	遺伝子変異	中間代謝産物の蓄積	その他(補助診断情報)
1	ゴーシェ病 (Gaucher 病)	1. 1型 2. 2型 3. 3型	glucocerebrosidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	glucocerebrosidase の増加(血漿) 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(骨髄) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
2	ニーマン・ピック病 (Niemann-Pick 病)	1. A型 2. B型	acid sphingomyelinase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	sphingomyelin 蓄積(リン/節) 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(骨髄) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
3	ニーマン・ピック病C型 (Niemann-Pick 病C型)	1. 乳児型 2. 成人型		NPC1 または NPC2 の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	cholesterol ester の蓄積 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(骨髄) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
4	GM1 ガングリオシドーゼ	1. 乳児型 2. 若年型 3. 成人型	β -galactosidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施		病理検査(骨髄) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
5	GM2 ガングリオシドーゼ (Tay-Sachs Sandhoff AB 型)		β -hexosaminidase A の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施 β -hexosaminidase B の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施 GM2 活性化蛋白質の欠損又は機能異常 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	α サブユニットの遺伝子変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 β サブユニットの遺伝子変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 GM2 活性化蛋白質遺伝子変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. oligosaccharides 尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施 2. GM2 ガングリオシドーゼの蓄積 (培養皮膚繊維芽細胞など) 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査異常 (直腸神経叢など) 1. あり 2. なし 3. 未実施
6	クラッペ病 (Krabbe 病)	1. 乳児型 2. 若年型 3. 成人型	galactocerebrosidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施		病理検査(末梢神経) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
7	異染性白質変性症	1. 乳幼児型 2. 若年型 3. 成人型	arylsulfatase A の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. sulfatide の尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(末梢神経) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
8	マルチプルサルファターゼ欠損症 (Multiple sulfatase 欠損症)	1. 新生児型 2. 乳幼児型	arylsulfatase A, B, C の活性 1. あり 2. なし 3. 未実施 arylsulfatase A 活性値() 正常値(~) arylsulfatase B 活性値() 正常値(~) arylsulfatase C 活性値() 正常値(~)		尿中排泄異常 (1. sulfatide 2. DS 3. HS) 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(白血球) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
9	ファーバー病 (Farber 病)	1. 1型 2. 2型 3. 3型 4. 4型 5. 5型 6. 6型 7. 7型	ceramidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	ceramide の蓄積(皮下結節) 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(組織) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
10	ムコ多糖症I型	1. ハーラー病 2. ハーラー/シェイエ病 3. シェイエ病	α -iduronidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. DS 2. HS の尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(骨髄) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
11	ムコ多糖症II型 (ハンター病)	1. 重症型 2. 軽症型	iduronate sulfatase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. DS 2. HS の尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(骨髄) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
12	ムコ多糖症III型 (サンフィリオ病)	1. A型 2. B型 3. C型 4. D型	heparan N-sulfatase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施 α -N-acetylglucosaminidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施 acetyl-CoA: α glucosaminide N-acetyltransferase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施 N-acetylglucosamine 6-sulfatase 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. HS の尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(骨髄) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
13	ムコ多糖症IV型	1. A型 重症型 (モルキオ病) 軽症型 2. B型	galactose 6-sulfatase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施 β -galactosidase 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. KS 2. CS-A の尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(骨髄) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
14	ムコ多糖症V型 (マロー・ラミー病)	1. 重症型 2. 軽症型	arylsulfatase B の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. DS 尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(骨髄) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
15	ムコ多糖症VI型 (スライ病)	1. 新生児型 2. 中間型 3. 軽症型	β -glucuronidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. DS 2. HS 3. CS 尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(骨髄) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施

番号	疾病名	病型	酵素活性の低下	遺伝子変異	中間代謝産物の蓄積	その他 (補助診断情報)
16	ムコ多糖症Ⅱ型 (hyaluronidase 欠損症)		hyaluronidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	関節周囲の軟組織性塊の蓄積 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査の異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
17	シアリドーシス	1. I 型 2. II 型	sialidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. sialyloligosaccharide 排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(リンノ)異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
18	ガラクトシアリドーシス	1. 新生児及び早期乳児型 2. 晩期乳児型 3. 若年及び成人型	β -galactosidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施 neuraminidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施 cathepsin A の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	保護蛋白質遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. sialyloligosaccharide 排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(リンノ)異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
19	I-cell 病/ムコリポドーシスⅢ型	1. 重症型 2. 軽症型	phosphotransferase (注) の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施 β -hexosaminidase の活性(血漿) 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施 β -galactosidase の活性(血漿) 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施			病理検査の異常 (培養皮膚繊維芽細胞) 1. あり 2. なし 3. 未実施
20	α -マンノシドーシス	1. 乳児型 2. 若年成人型	α -mannosidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	oligosaccharide の尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(肝臓、リンノ)異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
21	β -マンノシドーシス		β -mannosidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	oligosaccharide の尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(皮膚、骨髄)異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
22	フコシドーシス	1. 乳児型 2. 軽症型	α -fucosidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	oligosaccharide の尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(肝臓)異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
23	アスパルチルグルコサミン尿症		aspartylglucosaminidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	oligosaccharide の尿中排泄異常 (aspartylglucosamine) 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(リンノ)異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
24	シンドラー/神崎病 (Schindler/神崎病)	1. I 型 2. II 型 3. III 型	N-acetyl- α -galactosaminidase 活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. oligosaccharide の尿中排泄異常 2. glycopeptide の尿中の排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査異常 (皮膚、血管内皮、汗腺) 1. あり 2. なし 3. 未実施
25	ポンペ病 (Pompe 病)	1. 乳児型 2. 小児型 3. 成人型	α -glucosidase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施		病理検査(筋生検)異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
26	ウォルマン病 (Wolman 病)		acid lipase の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. cholesteryl ester の蓄積 2. triglyceride の蓄積 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(肝臓)異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
27	ダノン病 (Danon 病)		lamp-2 の免疫化学所見の異常 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	lamp-2 の遺伝子変異 1. あり 2. なし 3. 未実施		病理検査(筋)、心電図異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
28	遊離シアル酸蓄積症	1. 乳児型 2. 中間型 3. Salla 病	lysosomal SAT の異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	SLC17A5 (AST) 遺伝子変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	尿中遊離シアル酸の上昇 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査(皮膚、角膜)異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
29	セロイドリポフスチノーシス	1. 乳児型 2. 遅発乳児型 3. 若年型 4. 成人型 5. 非定型型	PPT の異常 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施 tripeptidyl peptidase 1 の異常 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施		病理検査異常 (組織名:) 1. GROSS 2. CV 3. FP 4. RL 1. あり 2. なし 3. 未実施 (臨床診断、病理検査を重視)
30	ファブリ病	1. 古典型 2. 亜型 3. 心筋型 4. 顕性ヘテロ接合体	α -galactosidase A の活性 1. あり 活性値() 2. なし 正常値(~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施		心電図、病理検査(末梢神経)

注) DS:desman sulfate HS:heparan sulfate KS:keratan sulfate CS:chondroitin sulfate
GROD:granular osmiophilic deposits RL:rectilinear complex CV:curvilinear profiles FP:gingerprint profiles
PPT:palmitoyl protein thioesterase
lysosomal SAT:lysosomal sialic acid transporter
CIH:ceramide trihexoside