|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **CADASIL/遺伝性脳小血管病 遺伝子解析 申込書 (ver. 1.2)** | | | | | |
| 依頼日：　 　　年　 　月　　 日 | | 依頼医師名： | | | |
| 依頼元  連絡先 | 住所：〒 | | | | |
| 施設名：　　　　　　　　　　　　病院　　　　　　　　　科 | | | | |
| E-mail： | | | | |
| **患者情報** | | | | | |
| フリガナ  患者氏名: | | 生年月日: 　 年　月　日 | | | ID: |
| 年齢：　　　　歳 | | 性別：□男性, □女性 | |
| 臨床診断名: □CADASIL、□その他(　　　　 　　　　 ) | | | | | |
| 主訴: | | 家族歴：□有( ), □無, □不明 | | | |
| 症候: □偏頭痛, □TIA, □脳梗塞, □脳出血, □認知症, □精神症状 ( )  □てんかん発作, □網膜症, □その他 ( ) | | | | | |
| 合併症 □高血圧症, □糖尿病, □脂質異常症, □虚血性心疾患, □閉塞性動脈硬化症, □喫煙, □心房細動, □ CKD(Ccr 50未満), □閉塞性睡眠時無呼吸症候群, □膠原病, □血管炎, □その他 ( 　　　 　　　 ) | | | | | |
| 初発症候: | | 発症時期：　　　　　　年　　　　月 | | | |
| 病歴:  ※ **現在、使用中の内服薬一覧 (処方箋のコピーなど) を添付してください。** | | | | | |
| **頭部MRI** | | * 実施 ( 　 　年　 　 月)、　□ 未実施 | | | |
| 白質病変: □有 (□側脳室外側, □側頭極, □外包, □その他( )), □無 | | | | | |
| 脳梗塞: □有 (□1～2ヵ所, □3ヵ所以上 (多い部位 )), □無 | | | | | |
| 微小出血: □有 (□1～4ヵ所, □5ヵ所以上 (多い部位 )), □無 | | | | | |
| 脳表ヘモジデリン沈着: □有, □無 | | | 血管周囲腔の拡大: □有, □無 | | |
| 萎縮: □有 (部位: ), □無 | | | 動脈瘤: □有 (部位: ), □無 | | |
| ※ **頭部MRIデータをCD-Rでご送付ください。** | | | | | |
| **依頼項目** | | | | | |
| □ ***NOTCH3*遺伝子解析（Exon 3, 4解析）**  □ **NGSパネルA解析（５遺伝子：*NOTCH3, HTRA1, COL4A1, COL4A2, CSF1R*）**  ※ **EDTA 採血管に採取した全血（5~7 mL）を2本**、**冷蔵**でお送りください。  ※ 変異が検出されない場合は、病態に応じて遺伝性脳小血管病/白質脳症パネルB解析の実施を改めて相談致します。 | | | | | |
| 文書による同意の有無：□ 有, □ 無　 ※ **同意書を同封してください。** | | | | | |
| 熊本大学病院 脳神経内科、脳血管病センター | | | | | |
| **解析対象チェック表（組み入れ基準）** | | | | | |
| **【組み入れ項目（１つ以上に該当）】**  **※ 該当する項目に、すべてチェックをしてください。**  □ CADASIL Scale 10点以上  □ TIA/脳卒中の初発年齢が40歳未満  □ ３親等以内に、TIA/脳卒中の初発年齢が50歳未満の家族歴（＋）  □ ５個以上の微小出血（＋） もしくは ５個以上の皮質下梗塞（＋）  □ PVHまたはDSWMHのグレード3以上の白質病変    **【除外項目（全てに該当しない）】**  **※ 該当しない項目に、すべてチェックをして下さい。**  □ TIA/脳卒中の初発年齢が70歳以上  □ 複数の脳卒中リスクファクター  （※ 高血圧、糖尿病、脂質異常症、喫煙、CKD（Ccr 50未満）、心房細動、虚血性心疾患、閉塞性動脈硬化症、中等度以上の閉塞性睡眠時無呼吸症候群のうち**３個以上を有する**。）  □ 塞栓源が同定されている脳卒中  **CADASIL Scale**    **以下の何れかにチェックして下さい。**  □ 上記の**組み入れ項目に１つ以上該当**し**除外項目に全て該当しない**。  □ 上記に該当しないが解析を希望する。  （理由：　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　　） | | | | | |
| 熊本大学病院 脳神経内科、脳血管病センター | | | | | |