

告示番号	61	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	1/2	
病名	65 グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病0型)				受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日						
氏名	(セイメイ) (姓名)		以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓名)		
住所	郵便番号 (-) 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()						
生年月日	年 月 日				性別	男性 ・ 女性 ・ 性別未決定	
出生地	都道府県 () 市区町村 ()						
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日				
発症時期	年 月 頃		記載時の年齢	満 歳 か月 日			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	BMI	%	
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)			療育手帳	なし ・ あり	
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)				
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性	なし ・ あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明	
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
最終受診日	(年 月 日)						
病型	病型 (グリコーゲン合成酵素欠損症): [0a型 ・ 0b型]						
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]	
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]					
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]					
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]	
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害 (その他): ()							
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		
	視野障害: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB	聴力 (左): ()dB			
その他	症状 (その他): ()						
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
酵素活性測定	グリコーゲン合成酵素活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()						
血液検査	血糖値 (空腹時): ()mg/dL		血糖値 (食後): ()mg/dL				
乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施		乳酸 (食後): ()mg/dL ・ 未実施					
ケトン体分画: 総ケトン体: ()μmol/L		中性脂肪 (TG): ()mg/dL					
尿検査	尿中ケトン体 (定性): [- ・ ± ・ 1+ ・ 2+ ・ 3+ ・ 4+]						
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [未実施 ・ 実施]		血糖値 (前値): ()mg/dL		血糖値 (2時間値): ()mg/dL		
	乳酸: 前値: ()mg/dL		乳酸: 2時間値: ()mg/dL				
	グルカゴン負荷試験 (空腹時): [未実施 ・ 実施]		血糖値 (前値): ()mg/dL		血糖値 (頂値): ()mg/dL		
	グルカゴン負荷試験 (食後2時間): [未実施 ・ 実施]		血糖値 (前値): ()mg/dL		血糖値 (頂値): ()mg/dL		
前腕運動負荷試験: [未実施 ・ 実施]		乳酸・ピルビン酸の上昇: [なし ・ あり]					
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない: [なし ・ あり]				
	ホスホリラーゼ染色: [陰性 ・ 陽性 ・ 不明]		所見 (その他): ()				
肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない: [なし ・ あり]					
所見 (その他): ()							
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)						
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]						
	検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()						

告示番号 61 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈継続申請用〉		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) GYS1遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常（その他）：()	
検査所見（その他）	検査所見（その他）：()	
その他の所見（申請時） ※直近の状況を記載		
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()	
経過（申請時） ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()	
栄養管理	非加熱コーンスターチ：[未実施 ・ 実施] 栄養管理（その他）：()	
治療	治療（その他）：()	
今後の治療方針	今後の治療方針：()	
	治療見込み期間（入院） 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間（外来） 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月	
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()	
医療機関・医師署名		
上記の通り診断します。		
医療機関名	記載年月日	年 月 日
医療機関所在地	診断年月日	年 月 日
電話番号	診療科	
	医師名	
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日