

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		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)					
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) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 年 月 日		BMI			
										肥満度		%	
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]			
	眼	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): ()													
緑内障: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	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]												
聴力		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											
病理検査		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]											
		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): ()											
発達・知能指数検査		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: [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: ()											

受給者番号（

患者氏名（

2025a-001

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]
遺伝子異常（その他）：（

実施日：（

年

月

日

）

GYS1遺伝子異常：[なし ・ あり]

）

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

医療機関所在地

電話番号

記載年月日

年

月

日

診断年月日

年

月

日

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