

告示番号 **64** 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) **1/3**

病名	67 糖原病Ⅲ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)		BMI
		年 月 日	年 月 日		年 月 日	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	治療 ・ 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 (糖原病Ⅲ型) : [Ⅲ a型 (肝筋型) ・ Ⅲ b型 (肝型) ・ Ⅲ c型 ・ Ⅲ d型 (肝筋型、α-1,4-グルカントランスフェラーゼ段欠損症)]						
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]					
	呼吸器・循環器	肥大型心筋症 : [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]			
		痙攣 : [なし ・ あり]		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]	意識障害 : [なし ・ あり]		
	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	人形様顔貌 : [なし ・ あり]						
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	4-α-グルカントランスフェラーゼ (Ⅲ a型) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)						
	所見 : ()						
	アミロ-α-1,6-グルコシダーゼ (Ⅲ b型) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)						
所見 : ()							
α-1,4-グルカントランスフェラーゼ (Ⅲ d型) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)							
所見 : ()							
血液検査	尿酸 : () mg/dL	AST : () U/L	ALT : () U/L	CK : 最近1年間の最高値 : () U/L			
	血清総ビリルビン (T-Bil) : () mg/dL	血糖値 (空腹時) : () mg/dL	乳酸 (空腹時) : () mg/dL	未実施			
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	筋生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)		グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり]				
	所見 (その他) : ()						
	肝生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)		グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり]				
脂肪肝 : [なし ・ あり]							
所見 (その他) : ()							

告示番号 **64** 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) **2/3**

画像検査	超音波検査 (肝・脾): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝輝度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	CT検査 (腹部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝信号強度の上昇: [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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) AGL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	ビタミンD: [なし ・ あり] G-CSF療法: [なし ・ あり] ビタミンB ₁₂ : [なし ・ あり] クエン酸: [なし ・ あり] アロプリノール: [なし ・ あり] フェブリク: [なし ・ あり] アンギオテンシン変換酵素阻害薬 (ACE): [なし ・ あり] アンギオテンシン受容体阻害薬 (ARB): [なし ・ あり] カルシウム: [なし ・ あり] 鉄: [なし ・ あり] 高脂血症治療薬: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	糖原病用フォーミュラ (GSD-D): [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (GSD-N): [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (8007): [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (8009): [未実施 ・ 実施] 乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限: [なし ・ あり] 非加熱コーンスターチ: [未実施 ・ 実施] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 栄養管理 (その他): ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	腎移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 先行的腎移植: [なし ・ あり] 生体腎移植: [なし ・ あり]
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