

告示番号	65	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/3	
病名	68 糖原病Ⅳ型				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
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)		体重 (測定日)	kg (SD)		
		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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載							
最終受診日	(年 月 日)						
病型	病型 (糖原病Ⅳ型): [肝型 (重症肝硬変型) ・ 非進行性肝型 ・ 致死新生児神経・筋型 ・ 幼児筋・肝型 ・ 成人型 (ポリグルコサン小胞体病)]						
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]					
	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): ()						
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
病型	病型 (糖原病Ⅳ型): [肝型 (重症肝硬変型) ・ 非進行性肝型 ・ 致死新生児神経・筋型 ・ 幼児筋・肝型 ・ 成人型 (ポリグルコサン小胞体病)]						
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]					
	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): ()						

告示番号 **65** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
酵素活性測定	グリコーゲン分枝鎖酵素活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	血清アルブミン: ()g/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL PT: ()秒 ・ % PT-INR: () APTT: ()秒
病理検査	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 間質の線維化: [なし ・ あり] 肝細胞の腫大: [なし ・ あり] 細胞質内に好塩基性ジアスターゼ耐性のPAS陽性封入体: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	電顕による観察: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積: [なし ・ あり ・ 不明] 筋組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積: [なし ・ あり ・ 不明]
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) GBE1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): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
酵素活性測定	グリコーゲン分枝鎖酵素活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	血清アルブミン: ()g/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL PT: ()秒 ・ % PT-INR: () APTT: ()秒
病理検査	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 間質の線維化: [なし ・ あり] 肝細胞の腫大: [なし ・ あり] 細胞質内に好塩基性ジアスターゼ耐性のPAS陽性封入体: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	電顕による観察: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積: [なし ・ あり ・ 不明] 筋組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積: [なし ・ あり ・ 不明]
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・ビナー式 ・ 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) GBE1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	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
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
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 ()

告示番号	65	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	3/3
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