

告示番号 **69** 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	72 糖原病IX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)		BMI		
		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 (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IX型): [IXa型 (肝型) ・ IXb型 (肝筋型) ・ IXc型 (肝型) ・ IXd型 (筋型)]								
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 (進行性): [なし ・ あり]		痛性筋痙攣 (運動時): [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	運動不耐: [なし ・ あり]		ミオグロビン尿: [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IX型): [IXa型 (肝型) ・ IXb型 (肝筋型) ・ IXc型 (肝型) ・ IXd型 (筋型)]								
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 (進行性): [なし ・ あり]		痛性筋痙攣 (運動時): [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	運動不耐: [なし ・ あり]		ミオグロビン尿: [なし ・ あり]						
	症状 (その他): ()								

告示番号 69 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	ホスホリラーゼキナーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL 血清尿酸: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L CK: これまでの最高値: ()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 乳酸 (食後): ()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): ()
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): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) PHKA1遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKA2遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKB遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKG2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	ホスホリラーゼキナーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL 血清尿酸: ()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 乳酸 (食後): ()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): ()
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) PHKA1遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKA2遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKB遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKG2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] クエン酸:[なし ・ あり] アンギオテンシン変換酵素阻害薬 (ACE):[なし ・ あり] カルシウム:[なし ・ あり] 薬物療法 (その他):()	G-CSF療法:[なし ・ あり] アロプリノール:[なし ・ あり] 鉄:[なし ・ あり]	ビタミンB ₁ :[なし ・ あり] フェブリック:[なし ・ あり] アンギオテンシン受容体阻害薬 (ARB):[なし ・ あり] 高脂血症治療薬:[なし ・ あり]
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 (8007):[未実施 ・ 実施] 乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限:[なし ・ あり] 経管栄養 (腸瘦・胃瘦含む):[なし ・ あり] 栄養管理 (その他):()	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 (8009):[未実施 ・ 実施] 非加熱コーンスターチ:[未実施 ・ 実施]	
血液浄化	血液浄化法:[未実施 ・ 実施] 回数:()回/年	種類:[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他]	
移植	肝移植:[未実施 ・ 実施] 実施日:()年()月()日		
	腎移植:[未実施 ・ 実施] 生体腎移植:[なし ・ あり]	実施日:()年()月()日	先行的腎移植:[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