

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 (継続申請用)		1/3		
病名	72 糖原病IX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 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IX型) : [ IX a型 (肝型) ・ IX b型 (肝筋型) ・ IX c型 (肝型) ・ IX d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 : [ 痙攣 ・ 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) : ( )						
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) : ( )						
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	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) : ( )					
病理検査	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) : ( )					

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 (継続申請用) **2/3**

画像検査	CT検査 (腹部): [ 未実施 ・ 実施 ] 肝腫大: [ なし ・ あり ] 所見 (その他): ( )	実施日: ( 年 月 日 ) 肝信号強度の上昇: [ なし ・ あり ]	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 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: ( )	実施日: ( 年 月 日 ) 実施時年齢: ( 歳 か月 )	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ] PHKA1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): ( )	実施日: ( 年 月 日 ) PHKA2遺伝子異常: [ なし ・ あり ] PHKB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	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 <sub>1</sub> : [ なし ・ あり ] フェブリク: [ 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 (腸瘻・胃瘻含む): [ 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 ] 腎移植: [ 未実施 ・ 実施 ] 生体腎移植: [ なし ・ あり ]	実施日: ( 年 月 日 ) 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