

告示番号	62	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	73 グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症				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		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)						
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]		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]		麻痺: [なし ・ あり ・ 不明]			
精神症状: [なし ・ あり]		嗜眠: [なし ・ あり]		錯乱: [なし ・ あり]			
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]					
ジスキネジア (発作性労作誘発性): [なし ・ あり ・ 不明]							
てんかん: [なし ・ あり]		発症時期: (年 月)					
点頭発作: [なし ・ あり]		強直発作: [なし ・ あり]		強直間代発作: [なし ・ あり]			
ミオクローニ発作: [なし ・ あり]		非定型欠神発作: [なし ・ あり]		定型欠神発作: [なし ・ あり]			
脱力発作: [なし ・ あり]		単純部分発作: [なし ・ あり]		複雑部分発作: [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]		発作性異常眼球運動: [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	症状 (その他): ()						
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
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]		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]		麻痺: [なし ・ あり ・ 不明]			
精神症状: [なし ・ あり]		嗜眠: [なし ・ あり]		錯乱: [なし ・ あり]			

告示番号 62		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
症状	精神・神経	不随意運動:ミオクローヌス:[なし ・ あり ・ 不明] ジストニア:[なし ・ あり ・ 不明]		
		ジスキネジア (発作性労作誘発性):[なし ・ あり ・ 不明]		
	てんかん:[なし ・ あり] 発症時期:(年 月)			
	点頭発作:[なし ・ あり] 強直発作:[なし ・ あり] 強直間代発作:[なし ・ あり]			
眼	ミオクローニー発作:[なし ・ あり] 非定型欠神発作:[なし ・ あり] 定型欠神発作:[なし ・ あり]			
	脱力発作:[なし ・ あり] 単純部分発作:[なし ・ あり] 複雑部分発作:[なし ・ あり]			
耳鼻咽喉	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]			
その他	発達障害 (その他):()			
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				
糖輸送試験	赤血球3-O-メチル-D-グルコース取込み試験:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 対正常比:()%			
血液検査	血糖値 (空腹時):()mg/dL			
髄液検査	髄液糖:()mg/dL 髄液糖/血糖:() 髄液中乳酸:()mg/dL ・ 未実施			
生理機能検査	脳波検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日)			
画像検査	背景脳波の徐波化 (発作間欠期):[なし ・ あり] 食事またはグルコース静注により脳波異常が改善:[なし ・ あり]			
	所見 (その他):()			
遺伝学的検査	CTまたはMRI検査 (頭部):[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日)			
検査所見 (その他)	大脳萎縮:[なし ・ あり] 髄鞘化遅延:[なし ・ あり]			
	所見 (その他):()			
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) SLC2A1遺伝子異常:[なし ・ あり]			
検査所見 (その他)	遺伝子異常 (その他):()			
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
糖輸送試験	赤血球3-O-メチル-D-グルコース取込み試験:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 対正常比:()%			
血液検査	血糖値 (空腹時):()mg/dL			
髄液検査	髄液糖:()mg/dL 髄液糖/血糖:() 髄液中乳酸:()mg/dL ・ 未実施			
生理機能検査	脳波検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日)			
画像検査	背景脳波の徐波化 (発作間欠期):[なし ・ あり] 食事またはグルコース静注により脳波異常が改善:[なし ・ あり]			
	所見 (その他):()			
発達・知能指数検査	CTまたはMRI検査 (頭部):[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日)			
検査所見 (その他)	大脳萎縮:[なし ・ あり] 髄鞘化遅延:[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)			
検査所見 (その他)	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):()			
遺伝学的検査	DQまたはIQ値:()			
検査所見 (その他)	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) SLC2A1遺伝子異常:[なし ・ あり]			
検査所見 (その他)	遺伝子異常 (その他):()			
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
合併症	肥満:[なし ・ あり]			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	合併症 (その他):()			
薬物療法	薬物療法:[なし ・ あり]			
栄養管理	詳細:()			
	人工呼吸管理:[なし ・ あり]			
血液浄化	治療用特殊ミルク:ケトンフォーミュラ (817-B):[未実施 ・ 実施]			
	ケトン食:[なし ・ あり] 導入時期:(年 月)			
治療	種類:[ケトン食 (3:1~4:1) ・ 中鎖脂肪酸 (MCT) ケトン食 ・ 修正アトキンズ食 ・ 低グリセミック指数食 ・ その他]			
	種類 (その他):()			
今後の治療方針	栄養管理 (その他):()			
	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]			
就学・就労状況	回数:()回/年			
	治療 (その他):()			
就学・就労状況	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)			
就学・就労状況	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	62	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