

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 (継続申請用)	1/2	
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"/> 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	%	
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)						
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]						
	眼	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]	
ミオクローヌ発作: [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): ()						
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)						
	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): ()							
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)						
	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: ()							

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 (継続申請用) **2/2**

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他)：()	実施日：(年 月 日)	SLC2A1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	肥満：[なし ・ あり] 合併症 (その他)：()		
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：()		
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり]		
栄養管理	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) 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)：()		
	栄養管理 (その他)：()		
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]	
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