

| 告示番号 129             |   | 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                   | 75 ムコ多糖症Ⅰ型  |   |                                | 受付種別                              | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日 |   |                                |                                   |  |         |
| 氏名                   | (セイメイ)<br>(姓名)  |   | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)           | (セイメイ)<br>(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<br>(測定日)   | cm ( SD)  |                                | 体重<br>(測定日)                       | kg ( SD)   |         |
|                      | 年 月 日   | 年 月 日   |                                | 年 月 日                             | BMI<br>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                 | 治癒 ・ 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 (ムコ多糖症Ⅰ型): [ Hurler病 ・ Scheie病 ・ Hurler-Scheie病 ]            |   |                                |                                   |  |         |
| 症状                   | 全身  | 低身長 (-2.0SD以下): [ なし ・ あり ] 易感染性: [ なし ・ あり ]                                       |                                |                                   |  |         |
|                      | 呼吸器・循環器   | 咳嗽・喘鳴: [ なし ・ あり ]  |                                | 心臓弁膜症: [ なし ・ あり ]                | 気管狭窄: [ なし ・ あり ]  |         |
|                      |   | 心筋障害: [ なし ・ あり ]   |                                | 肥大型心筋症: [ なし ・ あり ]               |  |         |
|                      | 腎・泌尿器   | 蛋白尿: [ 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 ]                  | 下痢: [ 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 ]                 | 痙攣: [ なし ・ あり ]  |         |
|                      |   | 小脳性運動失調: [ なし ・ あり ・ 不明 ]   |                                | カタレプシー: [ 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 ]                            |                                |                                   |  |         |
|                      | 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): ( )   |   |                                |                                   |  |         |
| 皮膚・粘膜                | 異所性蒙古斑: [ なし ・ あり ]   |   | 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [ 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 ]                 |  |         |
|                      | 視神経萎縮: [ なし ・ あり ]  |   | 角膜混濁: [ なし ・ あり ]              | Cherry-red spot: [ 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                    |  |         |
|                      | 滲出性中耳炎: [ なし ・ あり ]   |   | 扁桃またはアデノイドの肥大: [ なし ・ あり ]     |                                   |  |         |
| その他                  | 巨舌: [ なし ・ あり ]   |   | 特徴的な顔貌: [ なし ・ あり ]            |                                   |  |         |
|                      | 症状 (その他): ( )   |   |                                |                                   |  |         |
| 検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |   |   |                                |                                   |  |         |
| 代謝物測定 (尿中)           | デルマタン硫酸 (DS): [ 未実施 ・ 実施 ]                                      |   | 実施日: ( 年 月 日 )                 | 測定値: ( ) 基準値: ( )                 |  |         |
|                      | ヘパラン硫酸 (HS): [ 未実施 ・ 実施 ]                                       |   | 実施日: ( 年 月 日 )                 | 測定値: ( ) 基準値: ( )                 |  |         |
| 酵素活性測定               | α-L-イゾロニダーゼ活性: [ 未実施 ・ 実施 ]                                     |   | 実施日: ( 年 月 日 )                 | 検体採取部位: [ 白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他 ] |  |         |
|                      | 測定値: ( )  |   | 基準値: ( )                       |                                   |  |         |
| 血液検査                 | 白血球数: ( ) /μL   |   | ヘモグロビン (Hb): ( ) g/dL          | 血小板数: ( ) ×10 <sup>4</sup> /μL    |  |         |
|                      | BUN: ( ) mg/dL  |   | 血清クレアチニン: ( ) mg/dL            | AST: ( ) U/L                      |  |         |
|                      | ALT: ( ) U/L  |   | CK : ( ) U/L                   | 酸性ホスファターゼ (ACP): ( ) U/L ・ 未実施    |  |         |
|                      | アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ( ) U/L ・ 未実施                              |   |                                |                                   |  |         |
|                      |   |   |                                |                                   |  |         |

告示番号 **129** 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**

|                        |  |  |  |
|------------------------|--|--|--|
| 血液検査                   | 異常を示した血液検査: [ 未実施 ・ 実施 ]<br>検査項目名及び測定値: ( )  |  |  |
| 病理検査                   | 組織診: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>部位: ( )<br>所見: ( )   |  |  |
| 画像検査                   | 単純X線検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>部位: ( )<br>所見: ( )  |  |  |
|                        | CT検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>部位: ( )<br>所見: ( )  |  |  |
|                        | MRI検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>部位: ( )<br>所見: ( )   |  |  |
| 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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他): ( )<br>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 ) IDS遺伝子異常: [ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>詳細: ( )  |  |  |
| 出生歴                    | 胎児水腫: [ なし ・ あり ]  |  |  |
| 家族歴                    | 本疾患の家族歴: [ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>詳細: ( )   |  |  |
| 経過 (申請時) ※直近の状況を記載     |  |  |  |
| 薬物療法                   | 酵素補充療法: [ 未実施 ・ 実施 ] 導入開始日: ( 年 月 日 )<br>治療効果: [ 著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能 ]<br>治療施設: [ 自施設 ・ 他施設 ] 他施設名: ( )<br>薬物療法 (その他): ( )  |  |  |
| 呼吸管理                   | 人工呼吸管理: [ なし ・ あり ] 酸素療法: [ なし ・ あり ] 非侵襲的陽圧換気療法: [ なし ・ あり ]<br>気管切開管理: [ なし ・ あり ]   |  |  |
| 栄養管理                   | 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [ なし ・ あり ] 中心静脈栄養: [ なし ・ あり ]  |  |  |
| 移植                     | 造血幹細胞移植: [ 未実施 ・ 実施 ・ 実施予定 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>ドナー: [ 血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明 ] 移植細胞: [ 骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明 ]<br>HLAアレル一致度: [ 8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明 ]<br>HLA抗原一致度: [ 完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明 ] ex vivo細胞除去: [ 未実施 ・ 実施 ・ 不明 ]<br>前処置: ( )<br>治療施設: [ 自施設 ・ 他施設 ] 他施設名: ( )<br>治療効果: [ 著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能 ] |  |  |
| 治療                     | 治療 (その他): ( )  |  |  |
| 今後の治療方針                | 今後の治療方針: ( )<br>治療見込み期間 (入院) 開始日: ( 年 月 日 ) 終了日: ( 年 月 日 )<br>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 ( )<br>被保険者番号 ( ) 被保険者個人単位枝番 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日 |