

告示番号 <b>131</b>		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	<b>77 ムコ多糖症Ⅲ型</b>			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 (ムコ多糖症Ⅲ型): [ A型 ・ B型 ・ C型 ・ D型 ]					
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)	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	ヘパラン-N-スルファターゼ活性: [ 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: ( )					
	α-N-アセチルグルコサミニダーゼ活性: [ 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: ( )					
酵素活性測定	アセチル-CoA: α-グルコサミン-N-アセチルトランスフェラーゼ活性: [ 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: ( )					

告示番号	131	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
酵素活性測定	N-アセチルグルコサミン-6-スルファターゼ活性: [ 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 異常を示した血液検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 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 ) 部位: ( ) 所見: ( )				
画像検査	単純X線検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 部位: ( ) 所見: ( )				
	CT検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 部位: ( ) 所見: ( )				
	MRI検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 部位: ( ) 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 ) 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 ) heparan N-sulfatase 遺伝子異常: [ なし ・ あり ・ 不明 ]      α-N-acetylglucosaminidase 遺伝子異常: [ なし ・ あり ・ 不明 ] acetyl-CoA: α-glucosaminide N-acetyltransferase 遺伝子異常: [ なし ・ あり ・ 不明 ] N-acetylglucosamine 6-sulfatase 遺伝子異常: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 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: ( )				
家族歴	本疾患の家族歴: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 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 ) 治療効果: [ 著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能 ] 治療施設: [ 自施設 ・ 他施設 ] 他施設名: ( ) 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 ] 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 ) ドナー: [ 血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明 ] 移植細胞: [ 骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明 ] HLA アリル一致度: [ 8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明 ] 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 ] 前処置: ( ) 治療施設: [ 自施設 ・ 他施設 ] 他施設名: ( ) 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: ( ) 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 ( )				

<b>告示番号</b>	<b>131</b>	<b>先天性代謝異常</b>	( )	<b>年度</b>		<b>小児慢性特定疾病 医療意見書〈継続申請用〉</b>	<b>3/3</b>
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