

告示番号 **132** 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	78 ムコ多糖症Ⅳ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 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 (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Ⅳ型): [A型 ・ B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)	ケラタン硫酸 (KS): [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		測定値: () 基準値: ()			
	コンドロイチン硫酸 (CS): [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		測定値: () 基準値: ()			
酵素活性測定	N-アセチルガラクトサミン-6-硫酸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: ()					
	β-ガラクトシダーゼ活性: [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: ()					

告示番号	132	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	白血球数：()/μL	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL	血小板数：()×10 ⁴ /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	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE)：()U/L	未実施	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・ピナー式 ・ 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	GALNS 遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]	β-galactosidase 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 (腸嚢・胃嚢含む)：[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：[骨髄 ・ 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 ()					

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