

告示番号 **125** 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	81 フコシドーシス			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)		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 (フコシドーシス) : [乳児型 ・ 軽症型]							
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 : [痙攣 ・ 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 ・ 歩歩 ・ 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)	フコース含有オリゴ糖 : [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-フコシダーゼ活性 : [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 : ()					
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 ・ 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 : ()							

告示番号 **125** 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**

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) FUCA1遺伝子異常：[なし ・ あり] 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アレル一致度：[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