

告示番号 **111** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/4**

病名	83 アスパルチルグルコサミン尿症			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
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)		以前の登録氏名 (変更のある場合)	(セイメイ) (姓)				
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載								
最終受診日	(年 月 日)							
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		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): ()								
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載								
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]				

告示番号 111		先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/4
症状	精神・神経	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載				
代謝物測定 (尿中)	アスパルチルグルコサミン:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	測定値:()	基準値:()
酵素活性測定	アスパルチルグルコサミナーゼ活性:[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:()			
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:()
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	aspartylglucosaminidase 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):()			
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
代謝物測定 (尿中)	アスパルチルグルコサミン:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	測定値:()	基準値:()
酵素活性測定	アスパルチルグルコサミナーゼ活性:[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:()			
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:()

告示番号 **111** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/4**

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) aspartylglucosaminidase 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。

告示番号 111 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉 4/4	
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