

告示番号 117		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	84 シアリドーシス			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 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)							
病型	病型 (シアリドーシス): [I型 ・ II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]		
	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]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]		
		精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
	精神・神経	移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立歩行 ・ 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]				
	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]			
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]					
	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB		聴力 (左): ()dB			
その他	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]					
	巨舌: [なし ・ あり]		特徴的な顔貌: [なし ・ あり]					
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型 (シアリドーシス): [I型 ・ II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]		
	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]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]		

告示番号 **117** 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	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 (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)	シアル酸含有オリゴ糖：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 測定値：() 基準値：()	
酵素活性測定	ライソゾーム性シアリダーゼ活性：[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：()	
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) lysosomal sialidase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)	シアル酸含有オリゴ糖：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 測定値：() 基準値：()	
酵素活性測定	ライソゾーム性シアリダーゼ活性：[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：()	
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 **117** 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) lysosomal sialidase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