

告示番号		122		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		89 ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病							受付種別		☐ 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						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 (ニーマン・ピック病) : [A型 ・ B型 ・ C型 (乳児型) ・ C型 (成人型)]														
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) : ()														
		臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
		病型		病型 (ニーマン・ピック病) : [A型 ・ B型 ・ C型 (乳児型) ・ C型 (成人型)]												
		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]																

告示番号	122	先天代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	3/4
画像検査	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)					
	acid sphingomyelinase遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] NPC1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]					
	NPC2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アレルー一致度：[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	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：()					
	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 ()			

