告示番号 127　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〉

病名	94　マルチプルスルファターゼ欠損症	受付種別	□ 継続　転出実施主体名 □ 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（　　ー　　）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） 年　　月　　日	体重（測定日）	kg（　　SD） 年　　月　　日	BMI 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（マルチプルスルファターゼ欠損症）：[新生児型 ・ 乳幼児型]
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）	デルマタン硫酸（DS）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 測定値：（　　）　基準値：（　　）
	ヘパラン硫酸（HS）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 測定値：（　　）　基準値：（　　）
	スルファチド：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 測定値：（　　）　基準値：（　　）
酵素活性測定	アリルスルファターゼA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：（　　）
	アリルスルファターゼB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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 127　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〉　

酵素活性測定	アリルスルファターゼC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：（　）
	アリルスルファターゼ（その他）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] 酵素名：（　） 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：（　）×10⁴/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：（　）
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 ）　SUMF1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：（　）
出生歴	胎児水腫：[なし ・ あり]
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（　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 127　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〉　3/3

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