

告示番号 **135** 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                                      | 95 ムコリポドーシスⅡ型 (I-cell病)   |   |                               | 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日 |   |                               |                      |                              |                   |  |
| 氏名                                      | (セイメイ)<br>(姓)   |   | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)          | (セイメイ)<br>(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<br>(測定日)   | cm ( SD)  |                               | 体重<br>(測定日)          | kg ( SD)                     |                   |  |
|   |   | 年 月 日   | 年 月 日                         |                      | BMI                          | %                 |  |
| 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 **135** 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

|            |                                  |                             |                              |
|------------|----------------------------------|-----------------------------|------------------------------|
| 酵素活性測定     | α-マンノシダーゼ活性:[ 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:( )                     |                              |
|            | β-グルコシダーゼ活性:[ 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:( )                     |                              |
|            | β-ヘキササミニダーゼ活性:[ 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 <sup>4</sup> /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 )               |                              |
|            | GNPTAB遺伝子異常:[ なし ・ あり ・ 不明 ]     | GNPTG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):( )                   |                             |                              |

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

|        |                                  |                     |                              |
|--------|----------------------------------|---------------------|------------------------------|
| 酵素活性測定 | α-マンノシダーゼ活性:[ 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:( )             |                              |
|        | β-グルコシダーゼ活性:[ 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:( )             |                              |
|        | β-ヘキササミニダーゼ活性:[ 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 <sup>4</sup> /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:( )              |                              |

| 告示番号                   | 135   | 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 |
|------------------------|---|--------------------------------|-------------------------|------------------------|-----|
| 画像検査                   | 単純X線検査: [ 未実施 ・ 実施 ]  | 実施日: ( 年 月 日 )                 |                         |                        |     |
|                        | CT検査: [ 未実施 ・ 実施 ]  | 実施日: ( 年 月 日 )                 |                         |                        |     |
|                        | MRI検査: [ 未実施 ・ 実施 ]   | 実施日: ( 年 月 日 )                 |                         |                        |     |
| 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 ]   |                                |                         |                        |     |
| 遺伝学的検査                 | 遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ]   | 実施日: ( 年 月 日 )                 |                         |                        |     |
|                        | GNPTAB遺伝子異常: [ なし ・ あり ・ 不明 ]   | GNPTG遺伝子異常: [ なし ・ あり ・ 不明 ]   |                         |                        |     |
| 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 ]  |                                |                         |                        |     |
| 家族歴                    | 本疾患の家族歴: [ なし ・ あり ・ 不明 ]   |                                |                         |                        |     |
| 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 ]  |                                |                         |                        |     |
| 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 ]   |                                |                         |                        |     |
| 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 ]  |                         |                        |     |
| 治療                     | 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 ] |                         |                        |     |
| 今後の治療方針                | 今後の治療方針: ( )  |                                |                         |                        |     |
| 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 ( )<br>被保険者番号 ( ) 被保険者個人単位枝番 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日 |