

告示番号 <b>126</b>		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	<b>97 ポンペ (Pompe) 病</b>			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 )							
病型	病型 (ポンペ病): [ 乳児型 ・ 小児型 (遅発型) ・ 成人型 (遅発型) ]							
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 ]		
	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 (ポンペ病): [ 乳児型 ・ 小児型 (遅発型) ・ 成人型 (遅発型) ]							
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 ]		
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 **126** 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 ]
		小脳性運動失調: [ なし ・ あり ・ 不明 ]	カタレプシー: [ なし ・ あり ]
	皮膚・粘膜	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 ]
	眼	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): ( )			
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 ]	
耳鼻咽喉	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 ]
その他	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
	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 ]	
	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	酸性α-グルコシダーゼ (GAA) 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 )	acid α-glucosidase 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

酵素活性測定	酸性α-グルコシダーゼ (GAA) 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: ( )		

告示番号 **126** 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 ) acid α-glucosidase 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。

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