

告示番号	120	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)	1/3	
病名	99 シスチン症				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		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 (シスチン症): [ 腎型 ・ 中間型 ・ 非腎型 (眼型) ]						
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 ]			
	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 (シスチン症): [ 腎型 ・ 中間型 ・ 非腎型 (眼型) ]						
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 **120** 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) **2/3**

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	白血球中シスチン濃度: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: (      年      月      日 ) 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 )      CTNS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	白血球中シスチン濃度: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: (      年      月      日 ) 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: (      )
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: (      )

告示番号 **120** 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) **3/3**

遺伝学的検査	遺伝子検査：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 ) CTNS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