

告示番号	121	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	101 神経セロイドリポフスチン症				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)		
		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)						
病型	病型 (神経セロイドリポフスチン症): [先天型 ・ 乳児型 ・ 遅発乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型 ・ 非定型]						
身体所見	小頭症 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]						
症状	全身	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]		
		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]		網膜色素変性: [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 (神経セロイドリポフスチン症): [先天型 ・ 乳児型 ・ 遅発乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型 ・ 非定型]						
身体所見	小頭症 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]						
症状	全身	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]				

告示番号 121		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	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]		網膜色素変性:[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	パルミトイルプロテインチオエステラーゼ(PPT)1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:()				
酵素活性測定	トリペプチジルペプチダーゼ(TPP)1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:()				
酵素活性測定	カタプシンD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 ⁴ /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:()						
画像検査	CT検査:[未実施 ・ 実施]		実施日:()年()月()日				
	部位:()						
	所見:()						
画像検査	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				
	CLN1遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明]		CLN2遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明]				
CLN10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	パルミトイルプロテインチオエステラーゼ(PPT)1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:()				
酵素活性測定	トリペプチジルペプチダーゼ(TPP)1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:()				
酵素活性測定	カタプシンD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 ⁴ /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:()							

告示番号 **121** 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**

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・ピネー式 ・ 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) CLN1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] CLN2遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] CLN10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：[骨髄 ・ 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