

告示番号 **28** 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                                      | 110 無セルロプラスミン血症   |   |                           | 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 ( )<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)                    |                   | 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 )   |   |                           |                      |                             |                   |                   |  |
| 症状                                      | 全身  | 低身長 (-2.0SD以下): [ なし ・ あり ]   |                           |                      |                             |                   |                   |  |
|   | 内分泌・代謝  | 低血糖: [ 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 ]     |                             |                   |                   |  |
|   | 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 ]    |                             | 意識障害: [ なし ・ あり ] |                   |  |
|   | 痙攣: [ なし ・ あり ]   |   | 小脳性運動失調: [ なし ・ あり ・ 不明 ] |                      | 不随意運動: [ なし ・ あり ・ 不明 ]     |                   |                   |  |
| 発達障害: [ なし ・ あり ・ 不明 ]                  |   | 自閉症スペクトラム症: [ 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): ( )                         |   |   |                           |                      |                             |                   |                   |  |
| 眼                                       | 緑内障: [ なし ・ あり ]  |   | 白内障: [ なし ・ あり ]          |                      | 視力低下: [ なし ・ あり ]           |                   | 視野障害: [ なし ・ あり ] |  |
|   | 視神経萎縮: [ なし ・ あり ]  |   | 角膜混濁: [ 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               |                   |                   |  |
| その他                                     | 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 ]   |                           |                      |                             |                   |                   |  |
|   | 内分泌・代謝  | 低血糖: [ 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 ]     |                             |                   |                   |  |
|   | 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 ]    |                             | 意識障害: [ なし ・ あり ] |                   |  |
|   | 痙攣: [ なし ・ あり ]   |   | 小脳性運動失調: [ なし ・ あり ・ 不明 ] |                      | 不随意運動: [ なし ・ あり ・ 不明 ]     |                   |                   |  |
| 発達障害: [ なし ・ あり ・ 不明 ]                  |   | 自閉症スペクトラム症: [ 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): ( )                         |   |   |                           |                      |                             |                   |                   |  |
| 眼                                       | 緑内障: [ なし ・ あり ]  |   | 白内障: [ なし ・ あり ]          |                      | 視力低下: [ なし ・ あり ]           |                   | 視野障害: [ なし ・ あり ] |  |
|   | 視神経萎縮: [ なし ・ あり ]  |   | 角膜混濁: [ 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               |                   |                   |  |
| その他                                     | 症状 (その他): ( )   |   |                           |                      |                             |                   |                   |  |

告示番号 **28** 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**

| 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 |   |  |                        |
|---|---|--|------------------------|
| 血液検査                                    | 血清セロプラスミン：( )mg/dL<br>フェリチン：( )ng/mL ・ 未実施  | 血清鉄 (Fe)：( )μg/dL                                | 血清銅 (Cu)：( )μg/dL      |
| 画像検査                                    | MRI検査 (頭部)：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 )<br>所見：( )   |  |                        |
|   | FDG-PET検査 (頭部)：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 )<br>所見：( )   |  |                        |
| 遺伝学的検査                                  | 遺伝子検査：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 )<br>遺伝子異常 (その他)：( )   |  | NBIA4遺伝子異常：[ なし ・ あり ] |
| 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                    |   |  |                        |
| 血液検査                                    | 血清セロプラスミン：( )mg/dL<br>フェリチン：( )ng/mL ・ 未実施  | 血清鉄 (Fe)：( )μg/dL                                | 血清銅 (Cu)：( )μg/dL      |
| 画像検査                                    | MRI検査 (頭部)：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 )<br>所見：( )   |  |                        |
|   | FDG-PET検査 (頭部)：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 )<br>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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他)：( )<br>DQまたはIQ値：( )               |  | 実施時年齢：( 歳 か月 )         |
| 遺伝学的検査                                  | 遺伝子検査：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 )<br>遺伝子異常 (その他)：( )   |  | NBIA4遺伝子異常：[ なし ・ あり ] |
| 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                                     | 糖尿病：[ なし ・ あり ]<br>合併症 (その他)：( )  |  |                        |
| 経過 (申請時) ※直近の状況を記載                      |   |  |                        |
| 薬物療法                                    | 亜鉛：[ なし ・ あり ]<br>デフェラシロクス：[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他)：( )  | デフェロキサミン：[ なし ・ あり ]<br>新鮮凍結血漿 (FFP)：[ なし ・ あり ] | デフェリプロン：[ なし ・ あり ]    |
| 栄養管理                                    | 栄養管理：[ 未実施 ・ 実施 ]<br>詳細：( )   |  |                        |
| 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 )<br>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 ( )<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 |