

告示番号	61	神経・筋疾患	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/3
病名	32 先天性グリコシル化異常症				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)					
身体所見	顔貌所見:目立つ前頭部:[なし ・ あり] 眼間解離:[なし ・ あり] 長い眼瞼裂:[なし ・ あり] 大きな耳介:[なし ・ あり] 口蓋裂・軟口蓋裂:[なし ・ あり] 小顎症:[なし ・ あり]					
症状	全身	哺乳力低下:[なし ・ あり] 栄養障害:[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]				
		脳卒中様発作:[なし ・ あり] 小脳性運動失調:[なし ・ あり ・ 不明]				
		てんかん分類:乳児早期てんかん脳症:[なし ・ あり] ウエスト症候群:[なし ・ あり] レノックス・ガストー症候群:[なし ・ あり] 焦点性てんかん:[なし ・ あり]				
	てんかん (その他):()					
	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):()					
	筋・骨格	筋緊張低下:[なし ・ あり ・ 不明] 関節拘縮:[なし ・ あり] 四肢短縮:[なし ・ あり] 側彎:[なし ・ あり]				
呼吸器・循環器	脳血管障害:[なし ・ あり]					
皮膚・粘膜	乳頭陥没:[なし ・ あり] 臀部や恥骨上部の脂肪沈着:[なし ・ あり] オレンジ皮様の皮膚:[なし ・ あり] 魚鱗癬:[なし ・ あり]					
眼	視力障害:[なし ・ あり] 斜視:[なし ・ あり] 網膜色素変性:[なし ・ あり] 眼症状 (その他):()					
耳鼻咽喉	難聴:[なし ・ あり] 耳鼻咽喉症状 (その他):()					
腎・泌尿器	停留精巣:[なし ・ あり]					
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	哺乳力低下:[なし ・ あり] 栄養障害:[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]				
		脳卒中様発作:[なし ・ あり] 小脳性運動失調:[なし ・ あり ・ 不明]				
		てんかん分類:乳児早期てんかん脳症:[なし ・ あり] ウエスト症候群:[なし ・ あり] レノックス・ガストー症候群:[なし ・ あり] 焦点性てんかん:[なし ・ あり]				
	てんかん (その他):()					
	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):()					
	筋・骨格	筋緊張低下:[なし ・ あり ・ 不明] 関節拘縮:[なし ・ あり] 四肢短縮:[なし ・ あり] 側彎:[なし ・ あり]				
呼吸器・循環器	脳血管障害:[なし ・ あり]					
皮膚・粘膜	乳頭陥没:[なし ・ あり] 臀部や恥骨上部の脂肪沈着:[なし ・ あり] オレンジ皮様の皮膚:[なし ・ あり] 魚鱗癬:[なし ・ あり]					
眼	視力障害:[なし ・ あり] 斜視:[なし ・ あり] 網膜色素変性:[なし ・ あり] 眼症状 (その他):()					
耳鼻咽喉	難聴:[なし ・ あり] 耳鼻咽喉症状 (その他):()					
腎・泌尿器	停留精巣:[なし ・ あり]					
その他	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	
血液検査	白血球数:()/μL 赤血球数:()×10 ⁴ /μL ヘモグロビン (Hb):()g/dL ハマトクリット (Ht):()% 血小板数:()×10 ⁴ /μL AST:()U/L ALT:()U/L ALP:()U/L コリンエステラーゼ:()U/L AT-Ⅲ活性:()% プロテインC活性:()% プロテインS活性:()% 血液検査 (その他):()
生理機能検査	脳波検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) Suppression-burstパターン:[なし ・ あり] Hypsarrhythmia:[なし ・ あり] 全般性異常波:[なし ・ あり] 局在性異常波:[なし ・ あり] 所見 (その他):()
画像検査	超音波検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()
	MRI検査 (頭部):[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 小脳低形成:[なし ・ あり] Dandy-Walker syndrome / variant:[なし ・ あり] 脳室拡大:[なし ・ あり] 髄鞘化遅延:[なし ・ あり] 大脳白質異常:[なし ・ あり] 所見 (その他):()
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] DQまたはIQ値:() 検査名 (その他):()
糖鎖解析	トランスフェリン質量分析:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()
	アポリipoproteinⅢ質量分析:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()
等電点電気泳動	等電点電気泳動:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()
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	白血球数:()/μL 赤血球数:()×10 ⁴ /μL ヘモグロビン (Hb):()g/dL ハマトクリット (Ht):()% 血小板数:()×10 ⁴ /μL AST:()U/L ALT:()U/L ALP:()U/L コリンエステラーゼ:()U/L AT-Ⅲ活性:()% プロテインC活性:()% プロテインS活性:()% 血液検査 (その他):()
生理機能検査	脳波検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) Suppression-burstパターン:[なし ・ あり] Hypsarrhythmia:[なし ・ あり] 全般性異常波:[なし ・ あり] 局在性異常波:[なし ・ あり] 所見 (その他):()
画像検査	超音波検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()
	MRI検査 (頭部):[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 小脳低形成:[なし ・ あり] Dandy-Walker syndrome / variant:[なし ・ あり] 脳室拡大:[なし ・ あり] 髄鞘化遅延:[なし ・ あり] 大脳白質異常:[なし ・ あり] 所見 (その他):()
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] DQまたはIQ値:() 検査名 (その他):()
糖鎖解析	トランスフェリン質量分析:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()
	アポリipoproteinⅢ質量分析:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()
等電点電気泳動	等電点電気泳動:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()
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	心筋症:[なし ・ あり] 心嚢液貯留:[なし ・ あり] 肝疾患:[なし ・ あり] 腎疾患:[なし ・ あり] 内分泌異常:[なし ・ あり] 合併症 (その他):()
家族歴	本疾患の家族歴:[なし ・ あり ・ 不明] 患児との続柄:()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	抗てんかん薬:[なし ・ あり] 薬物療法 (その他):()
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]

告示番号 **61** 神経・筋疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

呼吸管理	酸素療法: [なし ・ あり] 気管挿管: [なし ・ あり]	非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 人工呼吸管理: [なし ・ あり]	気管切開管理: [なし ・ あり]
手術	手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: () 所見: ()		
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