

病名	65 グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病0型)					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	( ) 都道府県 ( ) 市区町村		
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	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日					
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 ( )								
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	治癒 ・ 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**

病型	病型 (グリコーゲン合成酵素欠損症): [ 0a型 ・ 0b型 ]									
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 ]		
眼	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): ( )									
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 ]			
	視野障害: [ なし ・ あり ]			視神経萎縮: [ なし ・ あり ]			角膜混濁: [ 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			
その他	症状 (その他): ( )									

**臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載**

病型	病型 (グリコーゲン合成酵素欠損症): [ 0a型 ・ 0b型 ]									
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 ]		
眼	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): ( )									
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 ]			
	視野障害: [ なし ・ あり ]			視神経萎縮: [ なし ・ あり ]			角膜混濁: [ 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			
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**

酵素活性測定	グリコーゲン合成酵素活性: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )	
	所見: ( )	
血液検査	血糖値 (空腹時): ( )mg/dL	血糖値 (食後): ( )mg/dL
	乳酸 (空腹時): ( )mg/dL ・ 未実施	乳酸 (食後): ( )mg/dL ・ 未実施
	ケトン体分画: 総ケトン体: ( )μmol/L	中性脂肪 (TG): ( )mg/dL
尿検査	尿中ケトン体 (定性): [ - ・ 土 ・ 1+ ・ 2+ ・ 3+ ・ 4+ ]	
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [ 未実施 ・ 実施 ]	血糖値 (前値): ( )mg/dL 血糖値 (2時間値): ( )mg/dL
	乳酸: 前値: ( )mg/dL	乳酸: 2時間値: ( )mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (空腹時): [ 未実施 ・ 実施 ]	血糖値 (前値): ( )mg/dL 血糖値 (頂値): ( )mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (食後2時間): [ 未実施 ・ 実施 ]	血糖値 (前値): ( )mg/dL 血糖値 (頂値): ( )mg/dL
	前腕運動負荷試験: [ 未実施 ・ 実施 ]	乳酸・ピルビン酸の上昇: [ なし ・ あり ]
病理検査	筋生検: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )	PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない: [ なし ・ あり ]
	ホスホリラーゼ染色: [ 陰性 ・ 陽性 ・ 不明 ]	所見 (その他): ( )
	肝生検: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )	PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない: [ なし ・ あり ]
	所見 (その他): ( )	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )	GYS1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	グリコーゲン合成酵素活性: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )	
	所見: ( )	
血液検査	血糖値 (空腹時): ( )mg/dL	血糖値 (食後): ( )mg/dL
	乳酸 (空腹時): ( )mg/dL ・ 未実施	乳酸 (食後): ( )mg/dL ・ 未実施
	ケトン体分画: 総ケトン体: ( )μmol/L	中性脂肪 (TG): ( )mg/dL
尿検査	尿中ケトン体 (定性): [ - ・ 土 ・ 1+ ・ 2+ ・ 3+ ・ 4+ ]	
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [ 未実施 ・ 実施 ]	血糖値 (前値): ( )mg/dL 血糖値 (2時間値): ( )mg/dL
	乳酸: 前値: ( )mg/dL	乳酸: 2時間値: ( )mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (空腹時): [ 未実施 ・ 実施 ]	血糖値 (前値): ( )mg/dL 血糖値 (頂値): ( )mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (食後2時間): [ 未実施 ・ 実施 ]	血糖値 (前値): ( )mg/dL 血糖値 (頂値): ( )mg/dL
	前腕運動負荷試験: [ 未実施 ・ 実施 ]	乳酸・ピルビン酸の上昇: [ なし ・ あり ]
病理検査	筋生検: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )	PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない: [ なし ・ あり ]
	ホスホリラーゼ染色: [ 陰性 ・ 陽性 ・ 不明 ]	所見 (その他): ( )
	肝生検: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )	PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない: [ 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 ]	
	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 )	GYS1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: ( )

**経過 (申請時) ※直近の状況を記載**

薬物療法	薬物療法: [ なし ・ あり ]
	詳細: ( )
栄養管理	非加熱コーンスターチ: [ 未実施 ・ 実施 ]
	栄養管理 (その他): ( )
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

**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

医療機関住所

診療科

医師名 (印)

小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )