

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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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

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]
	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): ()				
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): ()				

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)	
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): [- ・ ± ・ 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: ()		

告示番号 62 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
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 ()	