

病名	66 糖原病 I 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			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(糖原病 I 型): [I a 型 ・ I b 型]								
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): ()								
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]		
	視野障害: [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		
	鼻出血: [なし ・ あり]								
その他	人形様顔貌: [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(糖原病 I 型): [I a 型 ・ I b 型]								
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): ()								
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]		
	視野障害: [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		
	鼻出血: [なし ・ あり]								
その他	人形様顔貌: [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	グルコース-6-ホスファターゼ (I a型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	グルコース-6-リン酸トランスロカーゼ (I b型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	白血球数: ()/μL 好中球: ()% 血清尿酸: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施 乳酸 (食後): ()mg/dL ・ 未実施
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
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 脂肪肝: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
画像検査	超音波検査 (肝・脾): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝輝度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	CT検査 (腹部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝信号強度の上昇: [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) G6PC1遺伝子異常: [なし ・ あり] G6PT1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	グルコース-6-ホスファターゼ (I a型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	グルコース-6-リン酸トランスロカーゼ (I b型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	白血球数: ()/μL 好中球: ()% 血清尿酸: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施 乳酸 (食後): ()mg/dL ・ 未実施
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
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 脂肪肝: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
画像検査	超音波検査 (肝・脾): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝輝度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	CT検査 (腹部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝信号強度の上昇: [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・ビナー式 ・ 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) G6PC1遺伝子異常: [なし ・ あり] G6PT1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): ()

