

告示番号 <b>63</b>		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)		1/3		
病名	<b>66 糖原病 I 型</b>			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ( )	
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) (姓名)		以前の登録氏名 (変更のある場合)	(セイメイ) (姓名)		
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		年 月 日	BMI 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 (申請時) ※直近の状況を記載						
最終受診日	( 年 月 日 )					
病型	病型 (糖原病 I 型) : [ I a型 ・ I b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 ]		
	消化器	筋緊張亢進 : [ なし ・ あり ]	性質 : [ 痙縮 ・ 固縮 ]			
		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 ]		角膜混濁 : [ なし ・ あり ]	
耳鼻咽喉	視野障害 : [ なし ・ あり ]	視神経萎縮 : [ なし ・ あり ]				
	眼球運動障害 : 水平性 : [ なし ・ あり ]	垂直性 : [ なし ・ あり ]				
その他	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 (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 : ( )					
血液検査	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 : ( )					
負荷試験	白血球数 : ( ) / $\mu$ L	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	
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		
病理検査	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		
	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 ]					
病理検査	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) : ( )						

告示番号 **63** 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) **2/3**

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 ) 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): ( )
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	ビタミンD: [ なし ・ あり ] G-CSF療法: [ なし ・ あり ] ビタミンB <sub>12</sub> : [ なし ・ あり ] クエン酸: [ なし ・ あり ] アロプリノール: [ なし ・ あり ] フェブリク: [ なし ・ あり ] アンギオテンシン変換酵素阻害薬 (ACE): [ なし ・ あり ] アンギオテンシン受容体阻害薬 (ARB): [ なし ・ あり ] カルシウム: [ なし ・ あり ] 鉄: [ なし ・ あり ] 高脂血症治療薬: [ なし ・ あり ] 薬物療法 (その他): ( )
栄養管理	糖原病用フォーミュラ (GSD-D): [ 未実施 ・ 実施 ] 糖原病用フォーミュラ (GSD-N): [ 未実施 ・ 実施 ] 糖原病用フォーミュラ (8007): [ 未実施 ・ 実施 ] 糖原病用フォーミュラ (8009): [ 未実施 ・ 実施 ]
	乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限: [ なし ・ あり ] 非加熱コーンスターチ: [ 未実施 ・ 実施 ] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [ なし ・ あり ] 栄養管理 (その他): ( )
血液浄化	血液浄化法: [ 未実施 ・ 実施 ] 種類: [ 持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他 ] 回数: ( )回/年
移植	肝移植: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )
	腎移植: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 先行的腎移植: [ なし ・ あり ] 生体腎移植: [ なし ・ あり ]
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