

告示番号	66	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	------------------------------	------------

病名	69 糖原病V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	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											
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): ()										
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	運動不耐: [なし・あり]			ミオグロビン尿: [なし・あり]							
	症状(その他): ()										
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
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): ()										
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	運動不耐: [なし・あり]			ミオグロビン尿: [なし・あり]							
	症状(その他): ()										

告示番号 **66** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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	グリコーゲンホスホリラーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL 血清尿酸: ()mg/dL 血清アルブミン: ()g/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL PT: ()秒 ・ % PT-INR: () APTT: ()秒 血清ミオグロビン: ()ng/mL ・ 未実施
尿検査	尿中ミオグロビン: ()ng/mL ・ 未実施
負荷試験	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) ホスホリラーゼ染色: [陰性 ・ 陽性 ・ 不明] グリコーゲンの著明な蓄積: [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) PYGM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	グリコーゲンホスホリラーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL 血清尿酸: ()mg/dL 血清アルブミン: ()g/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL PT: ()秒 ・ % PT-INR: () APTT: ()秒 血清ミオグロビン: ()ng/mL ・ 未実施
尿検査	尿中ミオグロビン: ()ng/mL ・ 未実施
負荷試験	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) ホスホリラーゼ染色: [陰性 ・ 陽性 ・ 不明] グリコーゲンの著明な蓄積: [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・ピネー式 ・ 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) PYGM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: ()
既往歴	横紋筋融解: [なし ・ あり]
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	ビタミンB ₆ : [なし ・ あり] クレアチン: [なし ・ あり] ラミプリル: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
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
手術	脾摘出術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 手術 (その他): [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: ()
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
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()