

病名	<b>71 糖原病Ⅳ型</b>					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 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 ]		
	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 ]		
	眼	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 ]							
耳鼻咽喉	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 ]			
その他	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 ]						
その他	聴力障害: [ なし・あり ]			聴力(右): ( )dB			聴力(左): ( )dB			
	人形様顔貌: [ なし・あり ]			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 ]		
	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 ]		
	眼	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 ]							
耳鼻咽喉	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 ]			
その他	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 ]						
その他	聴力障害: [ なし・あり ]			聴力(右): ( )dB			聴力(左): ( )dB			
	人形様顔貌: [ なし・あり ]			運動不耐: [ なし・あり ]			ミオグロビン尿: [ 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	ホスホフルクトキナーゼ活性: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 所見: ( )			
血液検査	網赤血球: ( )%	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	LDH: ( )U/L
	血清総ビリルビン (T-Bil): ( )mg/dL	血清間接ビリルビン (I-Bil): ( )mg/dL	PT: ( )秒	PT-INR: ( )
	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 )		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 )		PFKM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	ホスホフルクトキナーゼ活性: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 所見: ( )			
血液検査	網赤血球: ( )%	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	LDH: ( )U/L
	血清総ビリルビン (T-Bil): ( )mg/dL	血清間接ビリルビン (I-Bil): ( )mg/dL	PT: ( )秒	PT-INR: ( )
	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 )		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 )		PFKM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	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
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 ( )	