

告示番号 **68** 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	71 糖原病Ⅷ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											
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): ()										
耳鼻咽喉	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]				
その他	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]							
	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB				
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): ()										
耳鼻咽喉	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]				
その他	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]							
	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載											

告示番号 **68** 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	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: () 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: () 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・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) 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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()