

告示番号 69 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) 1/3

病名 72 糖原病IX型
受給者番号
受診日
年 月 日
受付種別
 新規

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)
年 月 日
体重 (測定日)
kg (SD)
年 月 日
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 (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IX型): [IX a型 (肝型) ・ IX b型 (肝筋型) ・ IX c型 (肝型) ・ IX d型 (筋型)]
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 (進行性): [なし ・ あり] 痛性筋痙攣 (運動時): [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]
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

病型
病型 (糖原病IX型): [IX a型 (肝型) ・ IX b型 (肝筋型) ・ IX c型 (肝型) ・ IX d型 (筋型)]
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 (進行性): [なし ・ あり] 痛性筋痙攣 (運動時): [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]
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 **69** 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) **2/3**

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	ホスホリラーゼキナーゼ活性: [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 AST: ()U/L ALT: ()U/L CK: これまでの最高値: ()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) PHKA1遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKA2遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKB遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKG2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	ホスホリラーゼキナーゼ活性: [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 AST: ()U/L ALT: ()U/L CK: 最近1年間の最高値: ()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) PHKA1遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKA2遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKB遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKG2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] クエン酸:[なし ・ あり] アンジオテンシン変換酵素阻害薬 (ACE):[なし ・ あり] カルシウム:[なし ・ あり] 薬物療法 (その他):()	G-CSF療法:[なし ・ あり] アロプリノール:[なし ・ あり] 鉄:[なし ・ あり]	ビタミンB ₁ :[なし ・ あり] フェブリク:[なし ・ あり] アンジオテンシン受容体阻害薬 (ARB):[なし ・ あり] 高脂血症治療薬:[なし ・ あり]
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 (8007):[未実施 ・ 実施] 乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限:[なし ・ あり] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む):[なし ・ あり] 栄養管理 (その他):()	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 (8009):[未実施 ・ 実施] 非加熱コーンスターチ:[未実施 ・ 実施]	
血液浄化	血液浄化法:[未実施 ・ 実施] 回数:()回/年	種類:[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他]	
移植	肝移植:[未実施 ・ 実施] 実施日:()年()月()日		
	腎移植:[未実施 ・ 実施] 生体腎移植:[なし ・ あり]	実施日:()年()月()日	先行的腎移植:[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	

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 (_____)