

病名	<b>72 糖原病IX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
		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) ]											
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 (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 ]	
		痙攣 : [ なし ・ あり ]			小脳性運動失調 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]			意識障害 : [ なし ・ あり ]			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 ]							
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) ]											
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 (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 ]	
		痙攣 : [ なし ・ あり ]			小脳性運動失調 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]			意識障害 : [ なし ・ あり ]			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 ]							
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) : ( )												

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 ] アンギ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 <sub>1</sub> : [ なし ・ あり ] フェブリック: [ なし ・ あり ] アンギ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 (腸瘦・胃瘦含む): [ 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 \_\_\_\_\_ (印)

小児慢性特定疾病 指定医番号 (      )