

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 (継続申請用)		1/2			
病名	72 糖原病IX型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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	
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	%	
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 (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]			
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) : ()								
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)								
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) : ()								
病理検査	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]						
	肝腫大 : [なし ・ あり]		肝輝度の上昇 : [なし ・ あり]						
所見 (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 (継続申請用) **2/2**

画像検査	CT検査 (腹部) : [未実施 ・ 実施] 肝腫大 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()	実施日 : (年 月 日) 肝信号強度の上昇 : [なし ・ あり]
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施] 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 : ()	実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月)
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] PHKA1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) : ()	実施日 : (年 月 日) PHKA2遺伝子異常 : [なし ・ あり] PHKB遺伝子異常 : [なし ・ あり]
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] G-CSF療法 : [なし ・ あり] ビタミンB ₁ : [なし ・ あり] クエン酸 : [なし ・ あり] アロプリノール : [なし ・ あり] フェブリク : [なし ・ あり] アンギオテンシン変換酵素阻害薬 (ACE) : [なし ・ あり] アンギオテンシン受容体阻害薬 (ARB) : [なし ・ あり] カルシウム : [なし ・ あり] 鉄 : [なし ・ あり] 高脂血症治療薬 : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他) : ()	
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 (GSD-N) : [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (8007) : [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (8009) : [未実施 ・ 実施]	
	乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限 : [なし ・ あり] 非加熱コーンスターチ : [未実施 ・ 実施] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む) : [なし ・ あり] 栄養管理 (その他) : ()	
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	
移植	肝移植 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)	
	腎移植 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 先行的腎移植 : [なし ・ あり] 生体腎移植 : [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 ()	