

病名	73 グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症					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]			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]			麻痺: [なし ・ あり ・ 不明]					
精神症状: [なし ・ あり]			嗜眠: [なし ・ あり]			錯乱: [なし ・ あり]				
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]							
ジスキネジア (発作性労作誘発性): [なし ・ あり ・ 不明]										
眼	てんかん: [なし ・ あり]			発症時期: (年 月)						
	点頭発作: [なし ・ あり]			強直発作: [なし ・ あり]			強直間代発作: [なし ・ あり]			
	ミオクローニ-発作: [なし ・ あり]			非定型欠神発作: [なし ・ あり]			定型欠神発作: [なし ・ あり]			
	脱力発作: [なし ・ あり]			単純部分発作: [なし ・ あり]			複雑部分発作: [なし ・ あり]			
	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]						
その他	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): ()									
	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
耳鼻咽喉	視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			発作性異常眼球運動: [なし ・ あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]						
聴力	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): ()dB			聴力 (左): ()dB			
その他	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]		
	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]			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]			麻痺: [なし ・ あり ・ 不明]					
精神症状: [なし ・ あり]			嗜眠: [なし ・ あり]			錯乱: [なし ・ あり]				
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]							
ジスキネジア (発作性労作誘発性): [なし ・ あり ・ 不明]										

症状	精神・神経	てんかん: [なし ・ あり] 発症時期: (年 月) 点頭発作: [なし ・ あり] 強直発作: [なし ・ あり] 強直間代発作: [なし ・ あり] ミオクローニー発作: [なし ・ あり] 非定型欠神発作: [なし ・ あり] 定型欠神発作: [なし ・ あり] 脱力発作: [なし ・ あり] 単純部分発作: [なし ・ あり] 複雑部分発作: [なし ・ あり]
		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] 発作性異常眼球運動: [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	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

糖輸送試験	赤血球3-O-メチル-D-グルコース取込み試験: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 対正常比: ()%
血液検査	血糖値 (空腹時): ()mg/dL
髄液検査	髄液糖: ()mg/dL 髄液糖/血糖: () 髄液中乳酸: ()mg/dL ・ 未実施
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 背景脳波の徐波化 (発作間欠期): [なし ・ あり] 食事またはグルコース静注により脳波異常が改善: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳萎縮: [なし ・ あり] 髄鞘化遅延: [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) SLC2A1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

糖輸送試験	赤血球3-O-メチル-D-グルコース取込み試験: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 対正常比: ()%
血液検査	血糖値 (空腹時): ()mg/dL
髄液検査	髄液糖: ()mg/dL 髄液糖/血糖: () 髄液中乳酸: ()mg/dL ・ 未実施
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 背景脳波の徐波化 (発作間欠期): [なし ・ あり] 食事またはグルコース静注により脳波異常が改善: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳萎縮: [なし ・ あり] 髄鞘化遅延: [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) SLC2A1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	肥満: [なし ・ あり] 合併症 (その他): ()
-----	-----------------------------------

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: ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]
栄養管理	治療用特殊ミルク: ケトンフォーミュラ (817-B): [未実施 ・ 実施] ケトン食: [なし ・ あり] 導入時期: (年 月) 種類: [ケトン食 (3:1~4:1) ・ 中鎖脂肪酸 (MCT) ケトン食 ・ 修正アトキンス食 ・ 低グリセミック指数食 ・ その他] 種類 (その他): () 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
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 ()