

|                                |   |   |                         |             |                                   |   |  |                 |     |           |  |
|--------------------------------|---|---|-------------------------|-------------|-----------------------------------|---|--|-----------------|-----|-----------|--|
| 病名                             | <b>73 グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症</b>  |   |                         |             |                                   | 受付種別  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |                 |     |           |  |
| 受給者番号                          |   | 受診日   | 年                       | 月           | 日                                 |   |  |                 |     |           |  |
| ふりがな<br>氏名<br>(Alphabet)       |   |   |                         |             |                                   | (変更があった場合)<br>ふりがな<br>以前の登録氏名<br>(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   | 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(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 ] |   |   |                         |             |                                   |   |  |                 |     |           |  |
| 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 ] |             |                                   |   |  |                 |     |           |  |
| 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(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・ビナー式・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: ( )                  |   |   |                         |             |                                   |   |  |                 |     |           |  |

| 告示番号 <b>63</b>         |   | 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                    |
|------------------------|---|--|--------------------------|------------------------|------------------------|------------------------|
| 遺伝学的検査                 | 遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ]<br>遺伝子異常 (その他): ( )   | 実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日                         | SLC2A1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                    | 肥満: [ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>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 )<br>種類: [ ケトン食 (3:1~4:1) ・ 中鎖脂肪酸 (MCT) ケトン食 ・ 修正アトキンズ食 ・ 低グリセミック指数食 ・ その他 ]<br>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 ]<br>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 ] |                          |                        |                        |                        |
| 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 |
| 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 ( )     |                        |                        |