

| | | | | | | | | | | |
|--------------------------|--|---|----------------------------------|---------------------|-----------------------------------|---|--|---------------|--|--|
| 病名 | 83 アスパルチルグルコサミン尿症 | | | | | 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 | | 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 (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] | | 易感染性: [なし ・ あり] | | | | | | |
| | 呼吸器・循環器 | 咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] | | 心臓弁膜症: [なし ・ あり] | | 気管狭窄: [なし ・ あり] | | | | |
| | | 心筋障害: [なし ・ あり] | | 肥大型心筋症: [なし ・ あり] | | | | | | |
| | 腎・泌尿器 | 蛋白尿: [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] | | 下痢: [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] | | カタレプシー: [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] | | | | |
| | 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): () | | | | | | | | | |
| 皮膚・粘膜 | 異所性蒙古斑: [なし ・ あり] | | 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり] | | | | | | | |
| 眼 | 緑内障: [なし ・ あり] | | 白内障: [なし ・ あり] | | 視力低下: [なし ・ あり] | | | | | |
| | 視神経萎縮: [なし ・ あり] | | 角膜混濁: [なし ・ あり] | | Cherry-red spot: [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 | | | | | |
| | 滲出性中耳炎: [なし ・ あり] | | 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり] | | | | | | | |
| その他 | 巨舌: [なし ・ あり] | | 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] | | | | | | | |
| | 症状 (その他): () | | | | | | | | | |
| 検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載 | | | | | | | | | | |
| 代謝物測定 (尿中) | アスパルチルグルコサミン: [未実施 ・ 実施] | | 実施日: () 年 月 日 | | 測定値: () 基準値: () | | | | | |
| 酵素活性測定 | アスパルチルグルコサミンダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] | | 実施日: () 年 月 日 | | 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] | | | | | |
| | 測定値: () | | 基準値: () | | | | | | | |
| 血液検査 | 白血球数: () / μ L | | ヘモグロビン (Hb): () g/dL | | 血小板数: () $\times 10^4$ / μ L | | | | | |
| | BUN: () mg/dL | | 血清クレアチニン: () mg/dL | | AST: () U/L | | | | | |
| | ALT: () U/L | | CK : () U/L | | 酸性ホスファターゼ (ACP): () U/L ・ 未実施 | | | | | |
| | アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): () U/L ・ 未実施 | | | | | | | | | |
| | 異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] | | | | | | | | | |
| | 検査項目名及び測定値: () | | | | | | | | | |

| | |
|------------------------|--|
| 病理検査 | 組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: () |
| 画像検査 | 単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: () |
| | CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: () |
| | MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: () |
| 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) aspartylglucosaminidase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: () |
| 家族歴 | 本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: () |
| 経過 (申請時) ※直近の状況を記載 | |
| 薬物療法 | 酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): () |
| 呼吸管理 | 人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり] |
| 栄養管理 | 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり] |
| 移植 | 造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明] HLA抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明] 前処置: () 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] |
| 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 () |