

告示番号 122		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)		1/3		
病名	89 ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日					
氏名	(セイメイ) (姓名)		以前の登録氏名 (変更のある場合)	(セイメイ) (姓名)		
住所	郵便番号 (-) 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()					
生年月日	年 月 日			性別	男性 ・ 女性 ・ 性別未決定	
出生地	都道府県 () 市区町村 ()					
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日			
発症時期	年 月 頃		記載時の年齢	満 歳 か月 日		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)	
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	BMI 肥満度 %	
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 (申請時) ※直近の状況を記載						
最終受診日	(年 月 日)					
病型	病型 (ニーマン・ピック病) : [A型 ・ B型 ・ C型 (乳児型) ・ C型 (成人型)]					
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)	スフィンゴミエリン : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : () 基準値 : ()					
酵素活性測定	酸性スフィンゴミエリナーゼ活性 : [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 LDL コレステロール : () mg/dL 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 : ()					

告示番号 **122** 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) **2/3**

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:()
画像検査	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) acid sphingomyelinase遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] NPC1遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] NPC2遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] 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:[骨髄 ・ 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
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()
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
医療機関所在地	診断年月日 年 月 日
電話番号	
	診療科
	医師名
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日