

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 → ( )												
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	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																			
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 ]								
		筋緊張亢進 : [ なし ・ あり ]			性質 : [ 痙縮 ・ 固縮 ]			筋萎縮 : [ なし ・ あり ]			筋力低下 : [ なし ・ あり ]								
	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 ]												
	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 ]													
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 : ( ) / $\mu$ L			ヘモグロビン (Hb) : ( ) g/dL			血小板数 : ( ) $\times 10^4$ / $\mu$ L												
	BUN : ( ) mg/dL			血清クレアチニン : ( ) mg/dL			AST : ( ) U/L			ALT : ( ) U/L									
酸性ホスファターゼ (ACP) : ( ) U/L			CK : ( ) U/L			LDLコレステロール : ( ) mg/dL			アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE) : ( ) U/L										
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: ( )
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
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 ( )