

告示番号 127		先天性代謝異常 ( ) 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/3		
病名	94 マルチプルスルファターゼ欠損症					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 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								
病型	病型(マルチプルスルファターゼ欠損症): [ 新生児型・乳幼児型 ]							
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 ]				
皮膚・粘膜	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	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 ]					
	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 ]			
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [ なし・あり ]		垂直性: [ なし・あり ]					
	聴力障害: [ なし・あり ]		聴力(右): ( )dB		聴力(左): ( )dB			
その他	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 ]					
	巨舌: [ なし・あり ]		特徴的な顔貌: [ なし・あり ]					
症状(その他): ( )								
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型(マルチプルスルファターゼ欠損症): [ 新生児型・乳幼児型 ]							
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 ]			

告示番号 **127** 先天性代謝異常 ( ) 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	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 ]
	小脳性運動失調: [ なし ・ あり ・ 不明 ]	カタレプシー: [ なし ・ あり ]	痙攣: [ 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 ]	
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 ]
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [ なし ・ あり ]	垂直性: [ なし ・ あり ]	
	聴力障害: [ なし ・ あり ]	聴力 (右): ( )dB	聴力 (左): ( )dB
その他	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 ]	
	巨舌: [ なし ・ あり ]	特徴的な顔貌: [ なし ・ あり ]	

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

代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( )年 ( )月 ( )日	測定値: ( )	基準値: ( )	
	ヘパラン硫酸 (HS): [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( )年 ( )月 ( )日	測定値: ( )	基準値: ( )	
	スルファチド: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( )年 ( )月 ( )日	測定値: ( )	基準値: ( )	
酵素活性測定	アリルスルファターゼA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: ( )
	アリルスルファターゼB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: ( )
	アリルスルファターゼC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: ( )
	アリルスルファターゼ (その他) 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 ]	酵素名: ( )	測定値: ( )
血液検査	白血球数: ( )/μL	ヘモグロビン (Hb): ( )g/dL	血小板数: ( )×10 <sup>4</sup> /μL		
	BUN: ( )mg/dL	血清クレアチニン: ( )mg/dL	AST: ( )U/L		
病理検査	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			
画像検査	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: ( )			
	組織診: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( )年 ( )月 ( )日	部位: ( )	所見: ( )	
	単純X線検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( )年 ( )月 ( )日	部位: ( )	所見: ( )	
遺伝学的検査	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: ( )	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( )年 ( )月 ( )日	SUMF1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					
代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( )年 ( )月 ( )日	測定値: ( )	基準値: ( )	
	ヘパラン硫酸 (HS): [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( )年 ( )月 ( )日	測定値: ( )	基準値: ( )	
	スルファチド: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( )年 ( )月 ( )日	測定値: ( )	基準値: ( )	
酵素活性測定	アリルスルファターゼA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: ( )
	アリルスルファターゼB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: ( )

告示番号 **127** 先天性代謝異常 ( ) 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

酵素活性測定	アリルスルファターゼC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: ( )
	アリルスルファターゼ(その他)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 ] 酵素名: ( ) 測定値: ( ) 基準値: ( )
血液検査	白血球数: ( )/μL      ヘモグロビン(Hb): ( )g/dL      血小板数: ( )×10 <sup>4</sup> /μL 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: ( )
	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・ビネー式 ・ 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: ( )
	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )      SUMF1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: ( )
出生歴	胎児水腫: [ なし ・ あり ]
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): ( )
	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アリル一致度: [ 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(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 \_\_\_\_\_  
小児慢性特定疾病 指定医番号 ( \_\_\_\_\_ )