

病名	97 ポンペ (Pompe) 病				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	
	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 (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 (ポンペ病): [乳児型 ・ 小児型 (遅発型) ・ 成人型 (遅発型)]											
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): ()											

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (ポンペ病): [乳児型 ・ 小児型 (遅発型) ・ 成人型 (遅発型)]											
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]				

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] 痙攣: [なし ・ あり]
	皮膚・粘膜	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]
眼	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): ()	
耳鼻咽喉	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]	
その他	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]	
その他	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 (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

酵素活性測定	酸性α-グルコシダーゼ (GAA) 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]
血液検査	測定値: () 基準値: ()
	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×10 ⁴ /μL
	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL AST: ()U/L
画像検査	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
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]
病理検査	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: ()
画像検査	所見: ()
	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	部位: ()
画像検査	所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	部位: ()
画像検査	所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	部位: ()
遺伝学的検査	所見: ()
	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) acid α-glucosidase 遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	遺伝子異常 (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

酵素活性測定	酸性α-グルコシダーゼ (GAA) 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]
血液検査	測定値: () 基準値: ()
	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×10 ⁴ /μL
	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL AST: ()U/L
画像検査	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
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]
病理検査	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: ()
画像検査	所見: ()
	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	部位: ()
画像検査	所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	部位: ()
画像検査	所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	部位: ()
検査所見 (その他)	所見: ()
	検査所見 (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・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 α-glucosidase 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	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 ()		