

告示番号 **126** 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	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	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]				

告示番号 **126** 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]
	皮膚・粘膜	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]
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]	
	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	視力低下: [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	
	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]	測定値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL
	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL
	ALT: ()U/L	CK : ()U/L
アンギオテンシンI変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施	血小板数: ()×10 ⁴ /μL	AST: ()U/L
酸性ホスファターゼ (ACP): ()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: ()	
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): ()	

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]	測定値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL
	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL
	ALT: ()U/L	CK : ()U/L
アンギオテンシンI変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施	血小板数: ()×10 ⁴ /μL	AST: ()U/L
酸性ホスファターゼ (ACP): ()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: ()	

告示番号 126 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
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	
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	