

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 (継続申請用) **1/2**

|                          |   |   |                             |                   |                               |   |  |           |     |           |   |
|--------------------------|---|---|-----------------------------|-------------------|-------------------------------|---|--|-----------|-----|-----------|---|
| 病名                       | 97 ポンペ (Pompe) 病  |   |                             |                   |                               | 受付種別  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |           |     |           |   |
| 受給者番号                    |   | 受診日   | 年                           | 月                 | 日                             |   |  |           |     |           |   |
| ふりがな<br>氏名<br>(Alphabet) |   |   |                             |                   |                               | (変更があった場合)<br>ふりがな<br>以前の登録氏名<br>(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<br>(測定日)   | cm ( SD)  |                             |                   | 体重<br>(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)・<br>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・<br>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(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): ( )  |   |                             |                   |                               |   |  |           |     |           |   |
| 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: ( )  |   |                             |                   |                               | 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: ( )   |   |                             |                   |                               |   |  |           |     |           |   |

| 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 (継続申請用) | 2/2 |
|------------------------|---|--------------------------------|---------------------------------------|------------------------|-----|
| 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: ( )   |                                |                                       |                        |     |
| 画像検査                   | 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 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                            |                                       |                        |     |
|                        |   | 小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )             |                                       |                        |     |