

病名	97 ポンペ (Pompe) 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	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 (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 ⁴ / 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								
	アンジオテンシン 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 : ()														

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: ()
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 (印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()