

告示番号 **120** 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	99 シスチン症					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	
		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(シスチン症):[腎型・中間型・非腎型(眼型)]									
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]							
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型(シスチン症):[腎型・中間型・非腎型(眼型)]									
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 **120** 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 ]      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 (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	白血球中シスチン濃度: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: (      年      月      日 ) 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: (      )	
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 )      CTNS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	白血球中シスチン濃度: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: (      年      月      日 ) 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: (      )	
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・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: (      )	

告示番号 120		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	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 遺伝子異常 (その他): ( )	実施日: ( 年 月 日 )	CTNS 遺伝子異常: [ なし ・ あり ]				
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 ( )	