

病名	100 遊離シアル酸蓄積症			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	治療 ・ 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

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 (遊離シアル酸蓄積症): [乳児型 (重症型) ・ 中間型 ・ Salla病 (軽症型)]		
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] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり] 気管狭窄: [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] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [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] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [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 (遊離シアル酸蓄積症): [乳児型 (重症型) ・ 中間型 ・ Salla病 (軽症型)]		
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] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり] 気管狭窄: [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] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [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]
	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]
	眼	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]
耳鼻咽喉	発達障害 (その他): ()		
その他	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]	
	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	
	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]	
	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	血中	遊離シアル酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	尿中	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: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	
	遊離シアル酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
病理検査	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	
	白血球数: ()/μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL	血小板数: ()×10 ⁴ /μL
画像検査	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
遺伝学的検査	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]		
検査所見 (その他)	検査項目名及び測定値: ()		
	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	部位: ()		
	所見: ()		
代謝物測定	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	部位: ()		
血液検査	所見: ()		
	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
病理検査	部位: ()		
	所見: ()		
画像検査	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: ()		
	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	SLC17A5 (シアリン) 遺伝子異常: [なし ・ あり]		
	遺伝子異常 (その他): ()		
代謝物測定	検査所見 (その他): ()		
	遊離シアル酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
血液検査	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	
病理検査	遊離シアル酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	
画像検査	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
検査所見 (その他)	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		
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	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: ()		
代謝物測定	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	部位: ()		
血液検査	所見: ()		
	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
病理検査	部位: ()		
	所見: ()		
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	部位: ()		
検査所見 (その他)	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・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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) SLC17A5 (シアリン) 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 ()