

病名	100 遊離シアル酸蓄積症					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 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(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										
代謝物測定	血中	遊離シアル酸: [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: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL)						
	尿中	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)						
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: ()
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: [骨髄 ・ 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			(印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			