

告示番号	75	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	115 アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症				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		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載							
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]		冠動脈疾患: [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]	
	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]			
	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): ()						
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]		
	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		
その他	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	代謝物測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()		
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()		
	代謝物測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()		
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()		
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		酵素名: ()		
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()		
	酵素活性測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		酵素名: ()		
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()		
血液検査	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	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		検査名: ()		
	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 () 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	75	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
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()				
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：()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	アロプリノール：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()				
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()				
移植	腎移植：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 先行的腎移植：[なし ・ あり] 生体腎移植：[なし ・ あり]				
手術	経皮的腎砕石術 (PNL)：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：(年 月 日)				
	体外衝撃波結石破碎治療 (ESWL)：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：(年 月 日)				
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
医療機関住所					年 月 日
					診療科
					医師名
					小児慢性特定疾病 指定医番号 ()