

病名	<b>126 GABA アミノ基転移酵素欠損症</b>					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**

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 ]			
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 ]					
	発達障害 (その他): (      )							
	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 ]							
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	症状 (その他): (      )							

**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 ]			
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 ]					
	発達障害 (その他): (      )							
	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 ]							
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	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	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: ( )
	代謝物測定③: [ 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
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: ( )
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): ( )

**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: ( )
	代謝物測定③: [ 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
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 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 ) 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	ピガバトリン (ピニル-GABA): [ 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: ( )
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 ( )