

病名	<b>33 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) 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								
身体所見	顔貌所見:口唇裂:[なし・あり] 口蓋裂:[なし・あり] 眼間解離:[なし・あり] 長い眼瞼裂:[なし・あり] 広い鼻梁:[なし・あり] テント状の上口唇:[なし・あり] 耳介変形:[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] てんかん分類:ウエスト症候群:[なし・あり] レノックス・ガストー症候群:[なし・あり] 焦点性てんかん:[なし・あり] てんかん(その他):( )						
		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):( )						
	筋・骨格	筋緊張低下:[なし・あり・不明] 関節拘縮:[なし・あり] 四肢短縮:[なし・あり] 末節骨短縮:[なし・あり]						
	皮膚・粘膜	魚鱗癬:[なし・あり] 反復性皮下膿瘍:[なし・あり]						
	眼	視力障害:[なし・あり] 眼症状(その他):( )						
	耳鼻咽喉	難聴:[なし・あり] 耳鼻咽喉症状(その他):( )						
その他	爪低形成・欠損:[なし・あり] 症状(その他):( )							
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
身体所見	顔貌所見:口唇裂:[なし・あり] 口蓋裂:[なし・あり] 眼間解離:[なし・あり] 長い眼瞼裂:[なし・あり] 広い鼻梁:[なし・あり] テント状の上口唇:[なし・あり] 耳介変形:[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] てんかん分類:ウエスト症候群:[なし・あり] レノックス・ガストー症候群:[なし・あり] 焦点性てんかん:[なし・あり] てんかん(その他):( )						
		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):( )						
	筋・骨格	筋緊張低下:[なし・あり・不明] 関節拘縮:[なし・あり] 四肢短縮:[なし・あり] 末節骨短縮:[なし・あり]						
	皮膚・粘膜	魚鱗癬:[なし・あり] 反復性皮下膿瘍:[なし・あり]						
	眼	視力障害:[なし・あり] 眼症状(その他):( )						
	耳鼻咽喉	難聴:[なし・あり] 耳鼻咽喉症状(その他):( )						
その他	爪低形成・欠損:[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								
血液検査	ALP:( )U/L 判定:[年齢正常値と比較して常時高値・年齢正常値と比較して時に高値・年齢正常値と比較して正常範囲内・年齢正常値と比較して時に低値・年齢正常値と比較して常時低値] 顆粒球フローサイトメトリー:[未実施・実施] 実施日:( )年 月 日 所見:( )							
生理機能検査	脳波検査:[未実施・実施] 実施日:( )年 月 日 suppression-burst/パターン:[なし・あり] hypsarrhythmia:[なし・あり] fast rhythm:[なし・あり] 全般性遅棘徐波:[なし・あり] 全般性異常波:[なし・あり] 局在性徐波:[なし・あり] 局在性異常速波:[なし・あり] 所見(その他):( )							
	聴性脳幹反応(ABR)検査:[未実施・実施] 実施日:( )年 月 日 I波潜時延長:[なし・あり] V波出現不良:[なし・あり] 所見:( )							

告示番号 **62** 神経・筋疾患 ( ) 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

画像検査	単純X線検査 (手指・足趾): [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 末節骨の低形成、欠損: [ なし ・ あり ] 所見 (その他): ( )
	MRI検査 (頭部): [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 基底核T2高信号: [ なし ・ あり ] 脳幹T2高信号: [ なし ・ あり ] 基底核DWI高信号: [ なし ・ あり ] 脳幹DWI高信号: [ なし ・ あり ] 小脳萎縮: [ なし ・ あり ] 髄鞘化遅延: [ なし ・ あり ] 所見 (その他): ( )
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 ] DQまたはIQ値: ( ) 検査名 (その他): ( )
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	
血液検査	ALP: ( ) U/L 判定: [ 年齢正常値と比較して常時高値 ・ 年齢正常値と比較して時に高値 ・ 年齢正常値と比較して正常範囲内 ・ 年齢正常値と比較して時に低値 ・ 年齢正常値と比較して常時低値 ]
	顆粒球フローサイトメトリー: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 所見: ( )
生理機能検査	脳波検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) suppression-burst/パターン: [ なし ・ あり ] hypsarrhythmia: [ なし ・ あり ] fast rhythm: [ なし ・ あり ] 全般性遅棘徐波: [ なし ・ あり ] 全般性異常波: [ なし ・ あり ] 局在性徐波: [ なし ・ あり ] 局在性異常速波: [ なし ・ あり ] 所見 (その他): ( )
	聴性脳幹反応 (ABR) 検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) I波潜時延長: [ なし ・ あり ] V波出現不良: [ なし ・ あり ] 所見: ( )
画像検査	単純X線検査 (手指・足趾): [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 末節骨の低形成、欠損: [ なし ・ あり ] 所見 (その他): ( )
	MRI検査 (頭部): [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 基底核T2高信号: [ なし ・ あり ] 脳幹T2高信号: [ なし ・ あり ] 基底核DWI高信号: [ なし ・ あり ] 脳幹DWI高信号: [ なし ・ あり ] 小脳萎縮: [ なし ・ あり ] 髄鞘化遅延: [ なし ・ あり ] 所見 (その他): ( )
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 ] DQまたはIQ値: ( ) 検査名 (その他): ( )
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	先天性心疾患: [ なし ・ あり ] 水腎症: [ なし ・ あり ] 鎖肛: [ なし ・ あり ] ヒルシュスプルング病: [ なし ・ あり ] 合併症 (その他): ( )
家族歴	本疾患の家族歴: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 患児との続柄: ( )
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	抗てんかん薬: [ なし ・ あり ] 薬物療法 (その他): ( )
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 ]
呼吸管理	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 ] 気管挿管: [ なし ・ あり ] 人工呼吸管理: [ なし ・ あり ]
手術	手術: [ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 術式: ( ) 所見: ( )
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 ( )