

告示番号		61		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)		1/3	
病名	32 先天性グリコシル化異常症											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:目立つ前頭部:[なし・あり] 眼間距離:[なし・あり] 長い眼瞼裂:[なし・あり] 大きな耳介:[なし・あり] 口蓋裂・軟口蓋裂:[なし・あり] 小顎症:[なし・あり]												
症状	全身	哺乳力低下:[なし・あり] 栄養障害:[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] 脳卒中様発作:[なし・あり] 小脳性運動失調:[なし・あり・不明] てんかん分類:乳児早期てんかん脳症:[なし・あり] 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] 側彎:[なし・あり]										
		呼吸器・循環器	脳血管障害:[なし・あり]										
	皮膚・粘膜	乳頭陥没:[なし・あり] 臀部や恥骨上部の脂肪沈着:[なし・あり] オレンジ皮様の皮膚:[なし・あり] 魚鱗癬:[なし・あり]											
	眼	視力障害:[なし・あり] 斜視:[なし・あり] 網膜色素変性:[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):( )											
	腎・泌尿器	停留精巣:[なし・あり]											
	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	哺乳力低下:[なし・あり] 栄養障害:[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] 脳卒中様発作:[なし・あり] 小脳性運動失調:[なし・あり・不明] てんかん分類:乳児早期てんかん脳症:[なし・あり] 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] 側彎:[なし・あり]										
		呼吸器・循環器	脳血管障害:[なし・あり]										
	皮膚・粘膜	乳頭陥没:[なし・あり] 臀部や恥骨上部の脂肪沈着:[なし・あり] オレンジ皮様の皮膚:[なし・あり] 魚鱗癬:[なし・あり]											
	眼	視力障害:[なし・あり] 斜視:[なし・あり] 網膜色素変性:[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):( )											
	腎・泌尿器	停留精巣:[なし・あり]											
	その他	症状(その他):( )											

告示番号 <b>61</b> 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)		2/3
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	白血球数:( )/μL 赤血球数:( )×10 <sup>4</sup> /μL ヘモグロビン (Hb):( )g/dL ヘマトクリット (Ht):( )% 血小板数:( )×10 <sup>4</sup> /μL AST:( )U/L ALT:( )U/L ALP:( )U/L コリンエステラーゼ:( )U/L AT-Ⅲ活性:( )% プロテインC活性:( )% プロテインS活性:( )% 血液検査 (その他):( )	
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 ] 全般性異常波:[ なし ・ あり ] 局在性異常波:[ なし ・ あり ] 所見 (その他):( )	
画像検査	超音波検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 所見:( ) MRI検査 (頭部):[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 小脳低形成:[ なし ・ あり ] Dandy-Walker syndrome / variant:[ なし ・ あり ] 脳室拡大:[ なし ・ あり ] 髄鞘化遅延:[ なし ・ あり ] 大脳白質異常:[ 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):( )	
糖鎖解析	トランスフェリン質量分析:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 所見:( ) アポリipoproteinⅢ質量分析:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 所見:( )	
等電点電気泳動	等電点電気泳動:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 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		
血液検査	白血球数:( )/μL 赤血球数:( )×10 <sup>4</sup> /μL ヘモグロビン (Hb):( )g/dL ヘマトクリット (Ht):( )% 血小板数:( )×10 <sup>4</sup> /μL AST:( )U/L ALT:( )U/L ALP:( )U/L コリンエステラーゼ:( )U/L AT-Ⅲ活性:( )% プロテインC活性:( )% プロテインS活性:( )% 血液検査 (その他):( )	
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 ] 全般性異常波:[ なし ・ あり ] 局在性異常波:[ なし ・ あり ] 所見 (その他):( )	
画像検査	超音波検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 所見:( ) MRI検査 (頭部):[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 小脳低形成:[ なし ・ あり ] Dandy-Walker syndrome / variant:[ なし ・ あり ] 脳室拡大:[ なし ・ あり ] 髄鞘化遅延:[ なし ・ あり ] 大脳白質異常:[ 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):( )	
糖鎖解析	トランスフェリン質量分析:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 所見:( ) アポリipoproteinⅢ質量分析:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 所見:( )	
等電点電気泳動	等電点電気泳動:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 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):( )	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	心筋症:[ なし ・ あり ] 心嚢液貯留:[ なし ・ あり ] 肝疾患:[ なし ・ あり ] 腎疾患:[ なし ・ あり ] 内分泌異常:[ 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 ] 気管挿管：[ なし ・ あり ]	非侵襲的陽圧換気療法：[ なし ・ あり ] 人工呼吸管理：[ なし ・ あり ]	気管切開管理：[ 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 医療機関住所	記載年月日 年 月 日	診療科 医師名	小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )