

告示番号		126		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉		1/4				
病名		97 ポンペ (Pompe) 病							受付種別		<input type="checkbox"/> 新規					
保険情報		保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日														
氏名		(セイメイ) (姓)					以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)							
住所		郵便番号 () 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()														
生年月日		年 月 日							性別		男性 ・ 女性 ・ 性別未決定					
出生地		都道府県 () 市区町村 ()														
出生体重		g		出生週数		在胎 週 日										
発症時期		年 月 頃			記載時の年齢		満 歳 か月 日									
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	%	
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		治療 ・ 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																
最終受診日		(年 月 日)														
病型		病型 (ポンペ病) : [乳児型 ・ 小児型 (遅発型) ・ 成人型 (遅発型)]														
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) : ()														
		臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
		病型		病型 (ポンペ病) : [乳児型 ・ 小児型 (遅発型) ・ 成人型 (遅発型)]												
		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]																

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]		
		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]				
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	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]			
	巨舌：[なし ・ あり] 特徴的な顔貌：[なし ・ あり]			
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				
酵素活性測定	酸性α-グルコシダーゼ（GAA）活性：[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]			
血液検査	測定値：() 基準値：()			
	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			
病理検査	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：()				
画像検査	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：()			
画像検査	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：()			
遺伝学的検査	acid α-glucosidase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）：()			
検査所見（申請時） ※直近の状況を記載				
酵素活性測定	酸性α-グルコシダーゼ（GAA）活性：[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]			
血液検査	測定値：() 基準値：()			
	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			
病理検査	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：()				
画像検査	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：()			
画像検査	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：()			

