

告示番号		119		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〉		1/3	
病名		87 GM2-ガングリオシドーシス						受付種別		<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ( )			
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) 年 月 日		体重 (測定日)		kg ( SD) 年 月 日		BMI			
										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 (申請時) ※直近の状況を記載													
最終受診日		( 年 月 日 )											
病型		病型 (GM2-ガングリオシドーシス): [ テイ・サックス (Tay-Sachs) 病 ・ サンドホフ (Sandhoff) 病 ・ AB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 ] 心筋障害: [ なし ・ あり ]				心臓弁膜症: [ なし ・ あり ] 肥大型心筋症: [ なし ・ あり ]				気管狭窄: [ 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 ] 筋緊張低下: [ なし ・ あり ]				骨変形: [ なし ・ あり ] 筋萎縮: [ なし ・ あり ]				関節拘縮: [ 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 ] 視神経萎縮: [ なし ・ あり ]				白内障: [ なし ・ あり ] 角膜混濁: [ なし ・ あり ]				視力低下: [ 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 ] 症状 (その他): ( )				特徴的な顔貌: [ なし ・ あり ]								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)		オリゴ糖: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 測定値: ( )				基準値: ( )							
酵素活性測定		β-ヘキシサミニダーゼA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 ] 測定値: ( )				基準値: ( )							
		β-ヘキシサミニダーゼB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 ] 測定値: ( )				基準値: ( )							
血液検査		白血球数: ( )/μL BUN: ( )mg/dL ALT: ( )U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ( )U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb): ( )g/dL 血清クレアチニン: ( )mg/dL CK : ( )U/L				血小板数: ( )×10 <sup>4</sup> /μL AST: ( )U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): ( )U/L ・ 未実施			



