告示番号 121　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〉

病名	101 神経セロイドリポフスチン症	受付種別	□ 継続　転出実施主体名 □ 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） （姓名）	以前の登録氏名 （変更のある場合）	（セイメイ） （姓名）		
住所	郵便番号（　　ー　　）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（申請時）　※直近の状況を記載

最終受診日		（　　年　　月　　日）
病型		病型（神経セロイドリポフスチン症）：[先天型 ・ 乳児型 ・ 遅発乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型 ・ 非定型]
身体所見		小頭症（−2.0SD以下）：[なし ・ あり]
症状	全身	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]　網膜色素変性：[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）：（　　）

検査所見（申請時）　※直近の状況を記載

酵素活性測定	パルミトイルプロテインチオエステラーゼ（PPT）1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：（　　）
	トリペプチジルペプチダーゼ（TPP）1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：（　　）
	カテプシンD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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 121　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〉 2/3

血液検査	白血球数：（　　）/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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 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：（　　）
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	単純X線検査：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　） 部位：（　　） 所見：（　　）
	CT検査：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　） 部位：（　　） 所見：（　　）
	MRI検査：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　） 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　） CLN1遺伝子異常：[　なし　・　あり　・　不明　]　CLN2遺伝子異常：[　なし　・　あり　・　不明　] CLN10遺伝子異常：[　なし　・　あり　・　不明　] 遺伝子異常（その他）：（　　）
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：（　　）
家族歴	本疾患の家族歴：[　なし　・　あり　・　不明　] 詳細：（　　）
経過（申請時）　※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法：[　未実施　・　実施　]　導入開始日：（　　年　　月　　日　） 治療効果：[　著効　・　有効　・　不変　・　悪化　・　判定不能　] 治療施設：[　自施設　・　他施設　]　他施設名：（　　） 薬物療法（その他）：（　　）
呼吸管理	人工呼吸管理：[　なし　・　あり　]　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　]
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　]
移植	造血幹細胞移植：[　未実施　・　実施　・　実施予定　]　実施日：（　　年　　月　　日　） ドナー：[　血縁　・　非血縁　・　自家　・　不明　]　移植細胞：[　骨髄　・　末梢血　・　臍帯血　・　不明　] HLAアリル一致度：[　8/8　・　7/8　・　6/8　・　5/8以下　・　不明　] HLA抗原一致度：[　完全一致　・　1座不一致　・　2座不一致　・　3座以上不一致　・　不明　]　ex vivo細胞除去：[　未実施　・　実施　・　不明　] 前処置：（　　） 治療施設：[　自施設　・　他施設　]　他施設名：（　　） 治療効果：[　著効　・　有効　・　不変　・　悪化　・　判定不能　]
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
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（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 121　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〉 3/3

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関所在地
電話番号

記載年月日　年　月　日
診断年月日　年　月　日

診療科
医師名
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年　月　日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号（　　）有効期限　年　月　日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
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