

告示番号		111		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		83 アスパルチルグルコサミン尿症						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 () 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)											
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) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)		アスパルチルグルコサミン : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : () 基準値 : ()											
酵素活性測定		アスパルチルグルコサミニダーゼ活性 : [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 : () / μ L ヘモグロビン (Hb) : () g/dL 血小板数 : () $\times 10^4$ / μ L 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 : ()											

告示番号		111		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	
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:	()											
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)		aspartylglucosaminidase 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):	()											
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:		[骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]							
	HLAアリール一致度:	[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	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 ()													
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													
医療機関所在地 診断年月日 年 月 日													
電話番号													
診療科													
医師名													
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()													

