

告示番号		79		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〉		1/2	
病名		114 ヒポキサンチン Guanidinoホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レスシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群)								受付種別		<div><input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名</div> <div><input type="checkbox"/> 転入 → ()</div>	
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)											
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] 気管狭窄 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり]				冠動脈疾患 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [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]											
	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) : ()											
	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]											
		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											
その他	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	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
酵素活性測定	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
血液検査	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
血液検査		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		画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 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 : ()											

