

|  |  |   |  |  |  |  |  |                                 |  |   |  |                                  |  |  |  |
|--|--|---|--|--|--|--|--|---------------------------------|--|---|--|----------------------------------|--|--|--|
| 告示番号   |  | 50  |  | 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   |  | 126 GABA アミノ基転移酵素欠損症  |  |  |  |  |  | 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 ( )<br>資格取得年月日      年      月      日                            |  |  |  |  |  |                                 |  |   |  |                                  |  |  |  |
| 氏名   |  | (セイメイ)<br>(姓)   |  |  |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)                           |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重                                 |  | 身長<br>(測定日)   |  | cm (      SD)  |  | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載                         |  |   |  |  |  |  |  |                                 |  |   |  |                                  |  |  |  |
| 最終受診日  |  | (      年      月      日    )   |  |  |  |  |  |                                 |  |   |  |                                  |  |  |  |
| 症<br>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・<br>循環器   |  | 咳嗽・喘鳴 : [    なし    ・    あり    ]  |  |  |  | 心臓弁膜症 : [    なし    ・    あり    ] |  |   |  | 冠動脈疾患 : [    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    ] |  |  |  |
|  |  | 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    ]   |  |   |  |                                  |  |  |  |
|  |  | 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    ]   |  |  |  |                                 |  |   |  |                                  |  |  |  |
| 眼  |  | 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) : (      )   |  |  |  |  |  |                                 |  |   |  |                                  |  |  |  |
| 耳鼻咽喉   |  | 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    ]                                 |  |  |  |  |  |                                 |  |   |  |                                  |  |  |  |
| その他  |  | 聴力障害 : [    なし    ・    あり    ]      聴力 (右) : (      )dB      聴力 (左) : (      )dB                          |  |  |  |  |  |                                 |  |   |  |                                  |  |  |  |
| 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 : (      )                |  |   |  |                                  |  |  |  |
| 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 : (      )                  |  |   |  |                                  |  |  |  |
| 血液検査   |  | 検体採取部位 : (      )   |  |  |  | 測定値 : (      )                                 |  | 基準値 : (      )                  |  |   |  |                                  |  |  |  |
|  |  | 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 : (      )                  |  |   |  |                                  |  |  |  |
| 病理検査   |  | 異常を示した血液検査 : [    未実施    ・    実施    ]<br>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 : (      )<br>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 : (      )   |  |  |  |  |  |                                 |  |   |  |                                  |  |  |  |

