

告示番号		128		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉		1/3	
病名		82 マンノシドーシス								受付種別		<input type="checkbox"/> 新規	
受給者番号				受診日		年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)							
生年月日		年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別		男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重		g		出生週数		在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村			
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 %			
発病時期		年 月 頃		初診日		年 月 日							
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 ()											
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載													
病型		病型 (マンノシドーシス) : [α-マンノシドーシス (乳児型) ・ α-マンノシドーシス (若年成人型) ・ β-マンノシドーシス]											
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	異性性蒙古斑 : [なし ・ あり] 被血血管腫 (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) : ()												
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型		病型 (マンノシドーシス) : [α-マンノシドーシス (乳児型) ・ α-マンノシドーシス (若年成人型) ・ β-マンノシドーシス]											
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]											

症状	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（アングリオケラトーマ）：[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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載		
代謝物測定（尿中）	マンノース含有オリゴ糖：[未実施 ・ 実施] 実施日：()年()月()日 測定値：() 基準値：()	
	α-マンノシダーゼ活性：[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：() β-マンノシダーゼ活性：[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：()/ μL ヘモグロビン（Hb）：()g/dL 血小板数：() $\times 10^4/\mu\text{L}$ 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：()	
	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：()	
	遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：()年()月()日 α-mannosidase 遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] β-mannosidase 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）：()
検査所見（申請時） ※直近の状況を記載		
代謝物測定（尿中）	マンノース含有オリゴ糖：[未実施 ・ 実施] 実施日：()年()月()日 測定値：() 基準値：()	
	α-マンノシダーゼ活性：[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：() β-マンノシダーゼ活性：[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：()/ μL ヘモグロビン（Hb）：()g/dL 血小板数：() $\times 10^4/\mu\text{L}$ 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：()	
	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：()	

