

告示番号		119		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		87 GM2- ガングリオシドーシス						受付種別		<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ( )			
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)		体重 (測定日)		kg ( SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型		病型 (GM2-ガングリオシドーシス) : [ テイ・サックス (Tay-Sachs) 病 ・ サンドホフ (Sandhoff) 病 ・ AB型 ]											
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 ]										
	皮膚・粘膜		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 ]					( )		
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)		オリゴ糖 : [ 未実施 ・ 実施 ]				実施日 : ( 年 月 日 )				( )			
		測定値 : ( )				基準値 : ( )				( )			
酵素活性測定		β-ヘキササミニダーゼA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-ヘキササミニダーゼB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 : ( ) ×10 <sup>4</sup> /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											

