

告示番号		121		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		101 神経セロイドリポフスチン症								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 (神経セロイドリポフスチン症): [先天型 ・ 乳児型 ・ 遅発乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型 ・ 非定型]											
身体所見		小頭症 (−2.0SD以下): [なし ・ あり]											
症 状	全身		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]				網膜色素変性: [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													
酵素活性測定		パルミトイルプロテインチオエステラーゼ (PPT) 1活性: [未実施 ・ 実施]											
		検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]				実施日: (年 月 日)							
		測定値: ()				基準値: ()							
		トリペプチジルペプチダーゼ (TPP) 1活性: [未実施 ・ 実施]											
		検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]				実施日: (年 月 日)							
		測定値: ()				基準値: ()							
		カテプシンD活性: [未実施 ・ 実施]											
		検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]				実施日: (年 月 日)							
		測定値: ()				基準値: ()							

