

告示番号		63		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		73 グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症							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													
病型		病型 (グルコーストランスポーター1欠損症): [X a型 (肝型) ・ X b型 (肝筋型) ・ X c型 (肝型) ・ X d型 (筋型)]											
症 状	全身	低身長 (−2.0SD以下): [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [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]			意識障害: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]					
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			麻痺: [なし ・ あり ・ 不明]								
		精神症状: [なし ・ あり]			嗜眠: [なし ・ あり]			錯乱: [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]								
		ジスキネジア (発作性労作誘発性): [なし ・ あり ・ 不明]											
		てんかん: [なし ・ あり] 発症時期: (年 月)											
		点頭発作: [なし ・ あり]			強直発作: [なし ・ あり]			強直間代発作: [なし ・ あり]					
ミオクローニー発作: [なし ・ あり]			非定型欠神発作: [なし ・ あり]			定型欠神発作: [なし ・ あり]							
脱力発作: [なし ・ あり]			単純部分発作: [なし ・ あり]			複雑部分発作: [なし ・ あり]							
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]			視野障害: [なし ・ あり]			
	視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			発作性異常眼球運動: [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													
糖輸送試験		赤血球3-O-メチル-D-グルコース取込み試験: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 対正常比: ()%											
血液検査		血糖値 (空腹時): ()mg/dL											
髄液検査		髄液糖: ()mg/dL			髄液糖／血糖: ()			髄液中乳酸: ()mg/dL ・ 未実施					
生理機能検査		脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 背景脳波の徐波化 (発作間欠期): [なし ・ あり] 食事またはグルコース静注により脳波異常が改善: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()											
画像検査		CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳萎縮: [なし ・ あり] 髄鞘化遅延: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()											
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: ()											

受給者番号() 患者氏名()

告示番号	63	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〉	2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) SLC2A1遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常（その他）：()					
検査所見（その他）	検査所見（その他）：()					
その他の所見（申請時） ※直近の状況を記載						
合併症	肥満：[なし ・ あり] 合併症（その他）：()					
経過（申請時） ※直近の状況を記載						
薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()					
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり]					
栄養管理	治療用特殊ミルク：ケトンフォーミュラ（817-B）：[未実施 ・ 実施]					
	ケトン食：[なし ・ あり] 導入時期：(年 月) 種類：[ケトン食（3：1～4：1） ・ 中鎖脂肪酸（MCT）ケトン食 ・ 修正アトキンズ食 ・ 低グリセミック指数食 ・ その他] 種類（その他）：()					
	栄養管理（その他）：()					
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施] 種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：()回／年					
治療	治療（その他）：()					
今後の治療方針	今後の治療方針：()					
	治療見込み期間（入院） 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間（外来） 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回／月					
医療機関・医師署名						
上記の通り診断します。						
<div> <div>医療機関名</div> <div>記載年月日</div> <div>年</div> <div>月</div> <div>日</div> </div> <div> <div>医療機関住所</div> <div>診療科</div> <div>医師名</div> <div>小児慢性特定疾病 指定医番号 ()</div> <div>(印)</div> </div>						