

病名	89 ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病										受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
受給者番号					受診日	年 月 日							
ふりがな									(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
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		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 (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 (ニーマン・ピック病) : [A型 ・ B型 ・ C型 (乳児型) ・ C型 (成人型)]												
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]				()				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (ニーマン・ピック病) : [A型 ・ B型 ・ C型 (乳児型) ・ C型 (成人型)]												
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]				

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]
	皮膚・粘膜	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）：()	
	眼	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]
		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]		
耳鼻咽喉	眼球運動障害：水平性：[なし ・ あり] 垂直性：[なし ・ あり]	
	聴力障害：[なし ・ あり] 聴力（右）：()dB 聴力（左）：()dB	
その他	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]	
	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）	スフィンゴミエリン：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)	
	測定値：() 基準値：()	
酵素活性測定	酸性スフィンゴミエリナーゼ活性：[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：()×10 ⁴ /μL	
	BUN：()mg/dL 血清クレアチニン：()mg/dL AST：()U/L	
	ALT：()U/L CK：()U/L LDLコレステロール：()mg/dL	
	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	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)	
	acid sphingomyelinase遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] NPC1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]	
	NPC2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）	スフィンゴミエリン：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)	
	測定値：() 基準値：()	
酵素活性測定	酸性スフィンゴミエリナーゼ活性：[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：()×10 ⁴ /μL	
	BUN：()mg/dL 血清クレアチニン：()mg/dL AST：()U/L	
	ALT：()U/L CK：()U/L LDLコレステロール：()mg/dL	
	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：()	

