

告示番号		61		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		65 グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）						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 (グリコーゲン合成酵素欠損症): [ 0a型 ・ 0b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 ] 精神症状: [ 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 ] 不随意運動: [ なし ・ あり ・ 不明 ]											
眼	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): ( )												
耳鼻咽喉	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 ]				
その他		眼球運動障害: 水平性: [ なし ・ あり ] 垂直性: [ なし ・ あり ]											
聴力		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													
酵素活性測定		グリコーゲン合成酵素活性: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 所見: ( )											
血液検査		血糖値 (空腹時): ( )mg/dL 乳酸 (空腹時): ( )mg/dL ・ 未実施 ケトン体分画: 総ケトン体: ( )μmol/L				血糖値 (食後): ( )mg/dL 乳酸 (食後): ( )mg/dL ・ 未実施 中性脂肪 (TG): ( )mg/dL							
尿検査		尿中ケトン体 (定性): [ － ・ ± ・ 1+ ・ 2+ ・ 3+ ・ 4+ ]											
負荷試験		経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [ 未実施 ・ 実施 ]				血糖値 (前値): ( )mg/dL				血糖値 (2時間値): ( )mg/dL			
		乳酸: 前値: ( )mg/dL				乳酸: 2時間値: ( )mg/dL							
		グルカゴン負荷試験 (空腹時): [ 未実施 ・ 実施 ]				血糖値 (前値): ( )mg/dL				血糖値 (頂値): ( )mg/dL			
		グルカゴン負荷試験 (食後2時間): [ 未実施 ・ 実施 ]				血糖値 (前値): ( )mg/dL				血糖値 (頂値): ( )mg/dL			
病理検査		前腕運動負荷試験: [ 未実施 ・ 実施 ] 乳酸・ピルビン酸の上昇: [ なし ・ あり ]											
		筋生検: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )				PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない: [ なし ・ あり ]							
発達・知能指数検査		ホスホリラーゼ染色: [ 陰性 ・ 陽性 ・ 不明 ]											
		所見 (その他): ( )											
発達・知能指数検査		肝生検: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )											
		所見 (その他): ( )				PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない: [ なし ・ あり ]							
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: ( )											

告示番号		61		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 ) GYS1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		合併症：[ なし ・ あり ] 詳細：( )													
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：( )													
栄養管理		非加熱コーンスターチ：[ 未実施 ・ 実施 ] 栄養管理（その他）：( )													
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。															
医療機関名 記載年月日 年 月 日															
医療機関住所															
診療科															
医師名															
小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )															