

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〉		1/3		
病名		101 神経セロイドリポフスチン症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 転入 → ()				
保険情報		保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日												
氏名		(セイメイ) (姓名)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓名)						
住所		郵便番号 (-) 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()												
生年月日		年 月 日						性別		男性 ・ 女性 ・ 性別未決定				
出生地		都道府県 () 市区町村 ()												
出生体重		g		出生週数		在胎 週 日								
発症時期		年 月 頃		記載時の年齢		満 歳 か月 日								
現在の 身長・体重		身長 (測定日)		cm (SD) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 年 月 日		BMI				
										肥満度		%		
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														
最終受診日		(年 月 日)												
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]							
	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): ()											
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]				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] 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: ()												
		トリペプチジルペプチダーゼ (TPP) 1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: ()												
カテプシンD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: ()												

