

小児慢性特定疾患（先天性代謝異常）医療意見書（平成 年度）

受給者番号										新規（新規診断、転入 <sup>注</sup> ）	） 継続、再開
患者	ふりがな 氏名					男・女	生年月日	昭和 年 月 日 平成 ( 歳)			
発症	昭・平 年 月頃						初診日	昭・平 年 月 日			
08 先天性代謝異常	疾患名： ICD ( )										
<p><b>現在の症状</b>：該当するものに をつけ、必要な場合は自由記載してください                  マスクリーニング<sup>※</sup> で発見（有、無）、知的障害（有、無）、運動障害（有、無）、                  成長障害（有、無）、痙攣（有、無）、嘔吐/下痢（有、無）、                  肝腫（有、無）、特異顔貌（有、無）、眼科的異常（有、無）、                  骨変形（有、無）、尿路結石（有、無）、                  その他（ ）</p>											
<p><b>診断の根拠となった主な検査等の結果</b>（該当するものに をつけ、数値等を用いて具体的に記載してください）                  血液分析：未実施、実施（アミノ酸、有機酸、脂質、アンモニア、PH、                  セルロプラスミン、グルコース、銅、乳酸、ピルビン酸、その他）                  （ 所見 ）                  尿分析：未実施、実施（アミノ酸、有機酸、ムコ多糖体、グルコース、                  蛋白、その他）（ 所見 ）                  負荷テスト：未実施、実施（ 所見 ）                  酵素活性測定：未実施、実施（ 所見 ）                  遺伝子解析：未実施、実施（ 所見 ）                  骨X線検査：未実施、実施（ 所見 ）                  その他（ ）</p>											
<p><b>その他の現在の主な所見等</b>（該当するものに をつけ、具体的に記載）                  合併症（無、有 ） 知能指数（ ）                  運動機能（寝たきり、座れる、歩行障害、歩ける、走れる）                  就学状況（通常学級、特別支援学級、特別支援学校、訪問教育、就学前、その他）</p>											
<p><b>経過</b>（これまでに行われた主な治療、主な検査等の結果）</p> <p>1つに 印：治癒、寛解、改善、不変、再燃、悪化、死亡、判定不能</p>											
<p><b>今後の治療方針</b></p> <p>軟骨無形成症の場合：成長ホルモン治療（ 要 、 不要 ）                  添付する成長ホルモン治療用意見書は（ 初回 、 継続 ）</p>											

裏面に続きます。

重症度		
1 疾患群項目	知能指数20以下、又は1歳以上の児童において、寝たきりのもの	
2 共通項目	長期間（概ね6カ月以上）継続する状態であること	
対象部位	症状の状態	
眼	両眼の視力の和が0.04以下のもの	
聴器	両耳の聴覚レベルが100デシベル以上のもの	
上肢	両上肢の機能を全廃したもの 両上肢のすべての指を欠くもの 両上肢のすべての指の機能を全廃したもの 一上肢を上腕の2分の1以上で欠くもの 一上肢の機能を全廃したもの	
下肢	両下肢の機能を全廃したもの 両下肢を足関節以上で欠くもの	
体幹・脊柱	1歳以上の児童において、腰掛け、正座、あぐら、横すわりのいずれもができないもの 臥位又は座位から自力のみでは立ち上がれず、他人、柱、杖、その他の器物の介護又は補助によりはじめて立ち上がることができる程度の障害を有するもの	
肢体の機能	身体の機能の障害又は長期にわたる安静を必要とする病状が、上記と同程度以上と認められる状態であって、日常生活の用を弁ずることを不能ならしめる程度のもの	
その他 具体的に記載してください。		
治療見込 期間	入院	平成 年 月 日から平成 年 月 日
	通院	平成 年 月 日から平成 年 月 日（月 回）
上記の通り診断する。平成 年 月 日		
医療機関所在地 名称 電話番号		
医師氏名 印		

**\*記載要領**

注) 転入の場合は、転入前の都道府県・指定都市・中核市名を記入して下さい。

小児慢性特定疾患医療意見書用  
成長ホルモン治療用意見書（初回）

受給者番号（ ）									
氏名		性別	男 女	生年月日	年 月 日生	暦年齢	歳	ヶ月	
身長	cm	体重	kg (身長SDスコア	SD)	( 年 月 日測定)	骨年齢	歳	ヶ月	
1年前の身長	cm	( 年 月 日測定)	成長率	cm/年		症候性低血糖	有	無	
2年前の身長	cm	( 年 月 日測定)	成長率	cm/年		二次性徴	有	無	

1. 成長ホルモン分泌不全性低身長症（下垂体性小人症）

GH 注1)	負荷名				夜間 GH (ng/ml)	0m		60m		120m		180m	
	GH頂値	ng/ml	ng/ml	ng/ml		20m		80m		140m			
尿中GH(pg/mgCr)					40m		100m		160m		平均		
IGF-I(ナトゾリンC)		ng/ml	IGFBP-3		μg/ml	GH キット 注2)							
						1. リコンビナントGHを標準品としているキット 上記以外のキット： 2. 第一ラジオリMA 3. 栄研IRMA 4. 東ソーIEMA 5. その他（ ）							
出生胎位	1. 頭位 2. 骨盤位 3. 帝切 4. その他 5. 不明				新生児 程度	1. 軽 2. 中 3. 重 4. 不明							
新生児仮死	1. 有 2. 無 3. 不明				黄疸 遷延	1. 有 2. 無 3. 不明							
甲状腺機能	T4	μg/dl	freeT4	ng/dl	脳の器質的疾患・画像診断の異常			1. 有 2. 無					
	T3	ng/ml	TSH	μU/ml	1. 特発性 2. 続発性（ ）								

2. ターナー症候群 核型：(1)45, X、(2)46, X, i(Xq)、(3)45, X/46, X, i(Xq)、(4)45, X/46, XX、(5)45, X/46, X, r(X)、(6)その他（ ）

3. ブラダーウィリー症候群 染色体15q11-13領域：(1)欠失、(2)DNAメチル化異常、(3)染色体転座、(4)その他（ ）

4. 軟骨無形成症

	脳外科医・整形外科医の診断およびコメント	手術の必要性
大孔狭窄	無・有（ ）	無・有
脊椎管狭窄	無・有（ ）	無・有
水頭症	無・有（ ）	無・有
脊髄・馬尾圧迫	無・有（ ）	無・有
神経障害	無・有（ ）	無・有
MRI・CTの所見	無・有（ ）	遺伝子診断（ 年 月 日）
その他	無・有（ ）	1. 有（ ） 2. 無

5. 低身長を伴う慢性腎不全

治療期	1. 保存療法	腎機能検査 ( 年 月 )	C c r ml/min/1.73m <sup>2</sup>	
	2. 透析療法 1) 腹膜透析療法 2) 血液透析療法  ( 年 月 日～ 年 月 日)		算定法 1) 24時間Ccr 2) 2時間Ccr 3) 血清クレアチニン換算	
			血清クレアチニン mg/dl	BUN mg/dl

注1) 負荷試験は空腹下で検査すること。実施した負荷試験の結果はすべて記入すること。また各々の負荷試験の結果は、負荷前も含めて最も高かったGH値を記入すること。申請日よりさかのぼって2年以内に実施した負荷試験のみ有効とする。

注2) GHキットの種類を確認し、リコンビナントGHを標準品としているキットによる測定値の際は、GH頂値6ng/ml未満等を確認する。

小児慢性特定疾患医療意見書用  
成長ホルモン治療用意見書（ 継続 ）

受給者番号 ( )									
氏名		性別	男 女	生年月日	年	月	日生	暦年齢	歳 ヶ月

一 年 間 の 治 療	効果	1. 有 2. 有りと思う 3. 判定不能 4. 無と思う 5. 無				
	GH治療と関係あると思われる有害事象					
	1. 無		2. 有 ( )			
GH治療中の有害事象（上記を除く）						
1. 無		2. 有 ( )				

治療経過

治療開始前1年間の身長増加 ( . cm/年)				
治 療	開 始 日	約 1 年 前	約 半 年 前	最 近
測定年月日	平成 年 月 日	平成 年 月 日	平成 年 月 日	平成 年 月 日
身 長	. cm	. cm	. cm	. cm
二次性徴	無 ・ 有	無 ・ 有	無 ・ 有	無 ・ 有
併用薬	無 ・ 有	無 ・ 有	無 ・ 有	無 ・ 有
体重	. kg	. kg	. kg	. kg
				骨年齢 歳 ヶ月
				(身長SDスコア . SD)

低身長を伴う慢性腎不全のみ

治 療	開 始 日	約 1 年 前	約 半 年 前	最 近
測定年月日	平成 年 月 日	平成 年 月 日	平成 年 月 日	平成 年 月 日
C c r	ml/min/1.73m <sup>2</sup>	ml/min/1.73m <sup>2</sup>	ml/min/1.73m <sup>2</sup>	ml/min/1.73m <sup>2</sup>
血清クレアチニン	mg/dl	mg/dl	mg/dl	mg/dl
BUN	mg/dl	mg/dl	mg/dl	mg/dl