

告示番号		42		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		42 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ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 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]											
症状	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]											
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 消化器症状: [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] 不随意運動: [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): ()											
		脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()											
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アシルカルニチン分析	血清	遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] 長鎖アシルカルニチン (C16、C18、C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] (C16+C18:1)／C2比: () ・ 未実施 C14／C3: () ・ 未実施											
	ろ紙血	遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] 長鎖アシルカルニチン (C16、C18、C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] (C16+C18:1)／C2比: () ・ 未実施 C14／C3: () ・ 未実施											
カルニチン分画 (血中)	遊離カルニチン (C0): 最近1年間の最高値: () μmol/L ・ 未実施												
血液検査	AST: () U/L ALT: () U/L CK: 最近1年間の最高値: () U/L アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施												
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [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: ()												
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) CPT2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	L-カルニチン：[なし ・ あり] ベザフィブラート：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：()									
栄養管理	治療用特殊ミルク：必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ（721）：[未実施 ・ 実施]									
	市販品のMCTミルク：[未実施 ・ 実施] 種類：()									
	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			()		