

告示番号	9	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/3	
病名	3 高チロシン血症 2 型				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
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)		以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)		
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)		体重 (測定日)	kg (SD)		
		年 月 日		年 月 日	BMI	%	
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 (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							
最終受診日	(年 月 日)						
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]	
		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	手掌の過剰角化・びらん: [なし ・ あり]		足底の過剰角化・びらん: [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]			
	視野障害: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜びらん・潰瘍: [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				
その他	症状 (その他): ()						
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
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]	
		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	手掌の過剰角化・びらん: [なし ・ あり]		足底の過剰角化・びらん: [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]			
	視野障害: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜びらん・潰瘍: [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				
その他	症状 (その他): ()						

告示番号 **9** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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	
有機酸分析 (尿)	4-ヒドロキシフェニルピルビン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル乳酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル酢酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アミノ酸分析	血漿 チロシン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	尿 チロシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
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	
有機酸分析 (尿)	4-ヒドロキシフェニルピルビン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル乳酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル酢酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アミノ酸分析	血漿 チロシン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	尿 チロシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
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) 所見: ()
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	治療用特殊ミルク: フェニルアラニン・チロシン除去粉乳 (S-1): [未実施 ・ 実施]
	自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施]
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
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 ()
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
医療機関所在地	診断年月日 年 月 日
電話番号	診療科
	医師名
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

・ 診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
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