

告示番号		20		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)		1/2	
病名	7 メープルシロップ尿症							受付種別	<input type="checkbox"/> 新規				
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		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 (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													
病型	病型 (メープルシロップ尿症): [古典型 ・ 中間型 ・ 間欠型 ・ チアミン反応型]												
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明												
症状	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]						代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]					
	消化器	悪心・嘔吐: [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]											
		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]					
その他	発達障害 (その他): () 症状 (その他): ()												
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (メープルシロップ尿症): [古典型 ・ 中間型 ・ 間欠型 ・ チアミン反応型]												
症状	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]						代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]					
	消化器	悪心・嘔吐: [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]											
		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]					
その他	発達障害 (その他): () 症状 (その他): ()												
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)	分枝鎖αケト酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]						分枝鎖αヒドロキシ酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]						
アミノ酸分析 (血漿)	ロイシン: これまでの最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) アロイソロイシンの出現: [なし ・ あり ・ 不明]												
酵素活性測定	分枝鎖ケト酸脱水素酵素 (BCKAD) 活性: [未実施 ・ 実施]						実施日: (年 月 日)						
遺伝学的検査	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: ()						
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]						実施日: (年 月 日)						
	BCKAD 遺伝子異常: [なし ・ あり]						遺伝子異常 (その他): ()						

告示番号 20 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) 2/2	
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アミノ酸分析 (血漿)	ロイシン：最近1年間の最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
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・ピネー式 ・ 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) BCKAD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	チアミン：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()
栄養管理	治療用特殊ミルク：ロイシン・イソロイシン・パリン除去ミルク配合散：[未実施 ・ 実施] ロイシン除去フォーミュラ (8003)：[未実施 ・ 実施]
	自然タンパク制限：[未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他)：()
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)
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 ()