

病名	23 メチルマロン酸血症					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(メチルマロン酸血症): [発症前型・急性発症型・慢性進行型・コバロミン代謝異常症(cblA)・cblB・cblC・cblD・cblE・cblF・cblG]										
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	全身	食欲不振:[なし・あり]									
	呼吸器・循環器	呼吸障害:[なし・あり]									
	腎・泌尿器	腎機能障害:[なし・あり]									
	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] 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):()										
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
病型	病型(メチルマロン酸血症): [発症前型・急性発症型・慢性進行型・コバロミン代謝異常症(cblA)・cblB・cblC・cblD・cblE・cblF・cblG]										
症状	全身	食欲不振:[なし・あり]									
	呼吸器・循環器	呼吸障害:[なし・あり]									
	腎・泌尿器	腎機能障害:[なし・あり]									
	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] 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 (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)	メチルマロン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシプロピオン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] メチルクエン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	プロピオニルカルニチン (C3) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] プロピオニルカルニチン (C3) / アセチルカルニチン (C2) 比の増加: [なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	メチルマロニルCoAムターゼ (MCM) 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: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 ビタミンB ₁₂ : () pg/mL 総ホモシステイン: () μmol/L メチオニン: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 両側大脳基底核病変: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) MUT遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] MMAA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] MMAB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] MMADHC遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()
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	
アシルカルニチン分析 (血中)	プロピオニルカルニチン (C3) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
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) MUT遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] MMAA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] MMAB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] MMADHC遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 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] メトロニダゾール: [なし ・ あり] ラクトロース: [なし ・ あり] ビオチン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: 蛋白除去粉乳 (S-23): [未実施 ・ 実施] イソロイシン・バリン・メチオニン・スレオニン・グリシン除去粉乳 (S-22): [未実施 ・ 実施] 摂取自然タンパク量: () g/kg/日 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 栄養管理 (その他): ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: () 回/年
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	腎移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 先行的腎移植: [なし ・ あり] 生体腎移植: [なし ・ あり]
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 (印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()