

告示番号 107		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	25 β-ケトチオラーゼ欠損症			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)		BMI	
		年 月 日	年 月 日		年 月 日	肥満度	%	
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)							
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	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]		関節拘縮: [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] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]						
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]				
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視野障害: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]		視力低下: [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]		易感染性: [なし ・ あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]		関節拘縮: [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] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]						
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]				
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				

告示番号 **107** 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**

症状	眼	緑内障：[なし ・ あり] 視野障害：[なし ・ あり]	白内障：[なし ・ あり] 視神経萎縮：[なし ・ あり]	視力低下：[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)：()		
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)	チグリルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 2-メチル-3-ヒドロキシ酪酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 2-メチルアセト酢酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]			
アシルカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシシソバレルカルニチン (C5-OH) の増加：[なし ・ あり ・ 不明] チグリルカルニチン (C5:1) の増加：[なし ・ あり ・ 不明]			
酵素活性測定	ミトコンドリア・アセトアセチルCoAチオラーゼ (T2) 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			
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) ACAT1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)	3 ヒドロキシシソバレルカルニチン (C5-OH) の増加：[なし ・ あり ・ 不明] チグリルカルニチン (C5:1) 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) ACAT1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] 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] 摂取自然タンパク量：()g/kg/日 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			
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 ()			

告示番号	107	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〉	3/3
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