

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) **1/2**

病名	25 β-ケトチオラーゼ欠損症					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		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										
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]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [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]		筋力低下: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [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]		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): ()										
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		角膜びらん・潰瘍: [なし ・ あり]			
視野障害: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [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]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [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]		筋力低下: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [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]		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): ()										

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) **2/2**

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-メチルアセト酢酸の排泄増加：[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]			
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] 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：() 実施日：(年 月 日)			
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) 所見 (その他)：() 両側大脳基底核病変：[なし ・ あり]			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] ACAT1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 実施日：(年 月 日) 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] 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：() 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月)			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] ACAT1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 実施日：(年 月 日) 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			
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 ()			