

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

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]	
	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]
	眼	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]
		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]	
	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]
	眼	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]
		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): ()			

症状	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): ()			

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 ヒドロキシシソノパレルルカルニチン (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 ヒドロキシシソノパレルルカルニチン (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)
	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]	実施時年齢: (歳 か月)
	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

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 ()		