

病名	26 イソ吉草酸血症					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 (イソ吉草酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]								
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	全身	体重増加不良: [なし ・ あり]		食欲不振: [なし ・ あり]		骨髄抑制: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]		不整脈: [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]					
	筋・骨格	筋緊張低下: [なし ・ あり]							
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]		急性膵炎: [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]							
	精神・神経	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]					
精神・神経	発達障害 (その他): ()								
	脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()								
その他	特有の臭気: [なし ・ あり]		蛋白質を嫌う食癖: [なし ・ あり]						
症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
病型	病型 (イソ吉草酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]								
症状	全身	体重増加不良: [なし ・ あり]		食欲不振: [なし ・ あり]		骨髄抑制: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]		不整脈: [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]					
	筋・骨格	筋緊張低下: [なし ・ あり]							
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]		急性膵炎: [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]							
	精神・神経	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]					
精神・神経	発達障害 (その他): ()								
	脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()								
その他	特有の臭気: [なし ・ あり]		蛋白質を嫌う食癖: [なし ・ あり]						
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)	メチルクエン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	イソバレリルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-メチルクロトニルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	イソバレリルカルニチン (C5) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
酵素活性測定	イソバレリルCoA脱水素酵素 (IVDH) 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: ()	実施日: (年 月 日) 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] 所見 (その他): ()	実施日: (年 月 日) 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] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日) IVD遺伝子異常: [なし ・ あり]
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)	イソバレリルカルニチン (C5) 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・ビナー式 ・ 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] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日) IVD遺伝子異常: [なし ・ あり]
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): ()	グリシン: [なし ・ あり]
栄養管理	治療用特殊ミルク: ロイシン除去フォーミュラ (8003): [未実施 ・ 実施] 摂取自然タンパク量: () g/kg/日 栄養管理 (その他): ()	蛋白除去粉乳 (S-23): [未実施 ・ 実施] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 回数: () 回/年	種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ 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 ()	