

告示番号		95		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	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 ]											
		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 ): ( )											
	その他	脳神経障害: [ なし ・ あり ]			詳細: ( )								
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 ]											
		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 ): ( )											
	その他	脳神経障害: [ なし ・ あり ]			詳細: ( )								
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 ): ( )							

告示番号 **95** 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**

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 ]      イソバレリルグリシンの排泄増加:[ 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 ]      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 ]      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 <sub>3</sub> ):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 )      IVD遺伝子異常:[ なし ・ あり ] 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)	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 <sub>3</sub> ):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 )      IVD遺伝子異常:[ なし ・ あり ] 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 ]      グリシン:[ なし ・ あり ] 薬物療法 (その他):(      )
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 ]      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      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
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 (      )