

病名	27 3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症				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)	年 月 日	cm (SD)	体重 (測定日)	年 月 日	kg (SD)	BMI	肥満度	%
----------	----------	-------	----------	----------	-------	----------	-----	-----	---

発病時期	年 月 頃	初診日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 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]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
		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]								
	精神・神経	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]					
	眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]		
		視神経萎縮: [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

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]		
	筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
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): ()								

症状	眼	緑内障：[なし ・ あり] 視神経萎縮：[なし ・ あり]	白内障：[なし ・ あり]	視力低下：[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)	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]
アシカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシイソパレリルカルニチン (C5-OH) の増加：[なし ・ あり ・ 不明]	
酵素活性測定	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ (MCC) 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
	MCCC1 (MCCA) 遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]	MCCC2 (MCCB) 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

アシカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシイソパレリルカルニチン (C5-OH) 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
	MCCC1 (MCCA) 遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]	MCCC2 (MCCB) 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：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		(印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		