

告示番号 **108** 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	<b>28 メチルグルタコン酸尿症</b>					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 ]					
		筋緊張低下:[ なし・あり ]		筋萎縮:[ 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 ]										
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 ]						
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 ]					
		筋緊張低下:[ なし・あり ]		筋萎縮:[ 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 ]										
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 **108** 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-メチルグルタル酸の排泄増加：[ なし ・ あり ・ 不明 ]		3-メチルグルタコン酸の排泄増加：[ なし ・ あり ・ 不明 ] 2-エチルヒドロアクリル酸の排泄増加：[ なし ・ あり ・ 不明 ]	
アシカルニチン分析(血中)	3 ヒドロキシイソバレリルカルニチン (C5-OH) の増加：[ なし ・ あり ・ 不明 ]			
酵素活性測定	3-メチルグルタコンCoAヒドラーゼ (MGCH) 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 <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 ] 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 ] AUH遺伝子異常：[ なし ・ あり ・ 不明 ] OPA3遺伝子異常：[ なし ・ あり ・ 不明 ] 遺伝子異常(その他)：( )		実施日：( 年 月 日 ) TAZ遺伝子異常：[ なし ・ あり ・ 不明 ]	
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 ヒドロキシイソバレリルカルニチン (C5-OH) の増加：[ なし ・ あり ・ 不明 ]			
血液検査	アンモニア (NH <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 ] 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 ] 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 ] AUH遺伝子異常：[ なし ・ あり ・ 不明 ] OPA3遺伝子異常：[ なし ・ あり ・ 不明 ] 遺伝子異常(その他)：( )		実施日：( 年 月 日 ) TAZ遺伝子異常：[ なし ・ あり ・ 不明 ]	
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)：( )		G-CSF療法：[ 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 ] 自然タンパク制限：[ 未実施 ・ 実施 ] 栄養管理(その他)：( )		蛋白除去粉乳 (S-23)：[ 未実施 ・ 実施 ]	
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 ( )		