

告示番号		102		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	29 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症								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 (3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型]												
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	食欲不振: [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	多呼吸: [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]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]					悪心・嘔吐: [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	症状 (その他): ()											
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型]												
症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	多呼吸: [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]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]					悪心・嘔吐: [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	症状 (その他): ()											

告示番号 **102** 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)	3-メチルグルタコン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシイソバレリン酸の排泄増加: [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-メチルクロトン酸の排泄増加: [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-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA (HMG-CoA) リアーゼ活性: [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) 大脳深部白質病変: [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) HMGCL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)	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 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
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳深部白質病変: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
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) HMGCL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] 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [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] 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 空腹回避: [未実施 ・ 実施] 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 ()