

| | | | | | | | | | | | |
|---|--|---|--------------------|-----------|----------------------|---|-----------------------------|-----------|----------|-----------|---|
| 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 | 治療・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): () | | | | | | | | | |

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] 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) 大脳深部白質病変: [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) HMGCL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) | 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] 所見: () | 実施日: (年 月 日) |
| 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) 大脳深部白質病変: [なし ・ あり] |
| 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] 遺伝子異常 (その他): () | 実施日: (年 月 日) HMGCL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): () |
| 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] 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 (_____)