

|       |                         |     |       |      |                             |
|-------|-------------------------|-----|-------|------|-----------------------------|
| 病名    | <b>32 複合カルボキシラーゼ欠損症</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<br>氏名<br>(Alphabet) | (変更があった場合)<br>ふりがな<br>以前の登録氏名<br>(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 | 肥満度 | % |
|          | 年 月 日    |          | 年 月 日    | 年 月 日    |     |     |   |

|      |       |     |       |  |  |
|------|-------|-----|-------|--|--|
| 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 |

**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 (複合カルボキシラーゼ欠損症): [ 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 ]<br>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   | 呼吸障害: [ 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   | 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 ]  |
|                      | 精神・神経   | 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): (      ) |   |   |
| 脳神経障害: [ なし ・ あり ]   | 詳細: (      )  |   |
| 皮膚・粘膜                | 難治性湿疹: [ なし ・ あり ]  |   |
| その他                  | 直近のケトアシドーシス発作: [ なし ・ あり ]      発症日: (      年 月 日 )<br>症状 (その他): (      ) |   |

**臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載**

|    |  |
|----|--|
| 病型 | 病型 (複合カルボキシラーゼ欠損症): [ 発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型 ] |
|----|--|

|                      |   |   |
|----------------------|---|---|
| 症状                   | 全身  | 食欲不振: [ なし ・ あり ]   |
|                      | 呼吸器・循環器   | 呼吸障害: [ 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   | 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 ]  |
|                      | 精神・神経   | 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): (      ) |   |   |
| 脳神経障害: [ なし ・ あり ]   | 詳細: (      )  |   |
| 皮膚・粘膜                | 難治性湿疹: [ なし ・ あり ]  |   |
| その他                  | 直近のケトアシドーシス発作: [ なし ・ あり ]      発症日: (      年 月 日 )<br>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-ヒドロキシプロピオン酸の排泄増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>乳酸の排泄増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]   | メチルクエン酸の排泄増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>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) | 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          | ホロカルボキシラーゼ合成酵素 (HCS) 活性: [ 未実施 ・ 実施 ]<br>検体採取部位: [ 白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他 ]<br>測定値: ( ) 基準値: ( )  | 実施日: ( 年 月 日 )  |
|                 | ピオチンダーゼ活性: [ 未実施 ・ 実施 ]<br>検体採取部位: [ 白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他 ]<br>測定値: ( ) 基準値: ( )  | 実施日: ( 年 月 日 )  |
|                 | グルタリルCoA脱水素酵素 (GCDH) 活性: [ 未実施 ・ 実施 ]<br>検体採取部位: [ 白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他 ]<br>測定値: ( ) 基準値: ( )  | 実施日: ( 年 月 日 )  |
| 血液検査            | アンモニア (NH <sub>3</sub> ): これまでの最高値: ( ) μg/d ・ μmol/L ・ 未実施  |   |
| 血液ガス分析          | anion gap: ( ) mEq/L   |   |
| 画像検査            | CTまたはMRI検査 (頭部): [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>脳室拡大: [ なし ・ あり ] 嚢胞形成: [ なし ・ あり ]<br>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 )<br>HCS遺伝子異常 (p.L237P): [ なし ・ あり ・ 不明 ] HCS遺伝子異常 (c.780delG): [ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>HCS遺伝子異常 (その他): [ なし ・ あり ・ 不明 ] BTD遺伝子異常: [ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>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 <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   |  |
| 生理機能検査          | 脳波検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>所見: ( )   |  |
| 画像検査            | CTまたはMRI検査 (頭部): [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>脳室拡大: [ なし ・ あり ] 嚢胞形成: [ なし ・ あり ]<br>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 )<br>検査名: [ 田中・ビナー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他 ]<br>検査名 (その他): ( )<br>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 )<br>HCS遺伝子異常 (p.L237P): [ なし ・ あり ・ 不明 ] HCS遺伝子異常 (c.780delG): [ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>HCS遺伝子異常 (その他): [ なし ・ あり ・ 不明 ] BTD遺伝子異常: [ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>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 ]<br>詳細: ( ) |
|-----|-----------------------------|

**経過 (申請時) ※直近の状況を記載**

|         |  |
|---------|--|
| 薬物療法    | ピオチン: [ なし ・ あり ] 開始時期: ( 年 月 ) 開始時投与量: ( ) mg/日 現在の投与量: ( ) mg/日                                      |
|         | L-カルニチン: [ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他): ( )  |
| 栄養管理    | 栄養管理: [ 未実施 ・ 実施 ]<br>詳細: ( )  |
| 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 ]<br>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 )<br>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 ( )