

告示番号		105		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	32 複合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)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI			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 (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] 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]											
		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): ()											
	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)						
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]											
		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): ()											
	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)						
症状 (その他): ()													

告示番号 **105** 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-ヒドロキシプロピオン酸の排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明] メチルクエン酸の排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明] 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] 乳酸の排泄増加:[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ルリカルニチン (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] 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:()
	ピオチンダーゼ活性:[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:()
	グルタリルCoA脱水素酵素 (GCDH) 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/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) 脳室拡大:[なし ・ あり] 嚢胞形成:[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) 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] 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] 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ルリカルニチン (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	CTまたはMRI検査 (頭部):[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 脳室拡大:[なし ・ あり] 嚢胞形成:[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・ビナー式 ・ 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) 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] 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] 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	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] 薬物療法 (その他):()
栄養管理	栄養管理:[未実施 ・ 実施] 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] 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 ()