

| 告示番号 | 98 | 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) | 1/3 |
|--|--|---|---|----------------------|------------------------|-----------------------------|
| 病名 | 34 グルタル酸血症 2型 | | | | 受付種別 | <input type="checkbox"/> 新規 |
| 保険情報 | 保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日 | | | | | |
| 氏名 | (セイメイ) (姓) | | 以前の登録氏名 (変更のある場合) | | (セイメイ) (姓) | |
| 住所 | 郵便番号 (-) 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 () | | | | | |
| 生年月日 | 年 月 日 | | | | 性別 | 男性 ・ 女性 ・ 性別未決定 |
| 出生地 | 都道府県 () 市区町村 () | | | | | |
| 出生体重 | g | | 出生週数 | 在胎 週 | 日 | |
| 発症時期 | 年 月 頃 | | 記載時の年齢 | 満 歳 | か月 日 | |
| 現在の身長・体重 | 身長 (測定日) | cm (SD) | | 体重 (測定日) | kg (SD) | |
| | | 年 月 日 | 年 月 日 | | BMI | 肥満度 |
| 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 | | | | | | |
| 最終受診日 | (年 月 日) | | | | | |
| 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] | | 易疲労性: [なし ・ あり] |
| | 呼吸器・循環器 | 咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] | | 不整脈: [なし ・ あり] | | 心臓弁膜症: [なし ・ あり] |
| | 筋・骨格 | 気管狭窄: [なし ・ あり] | | 心筋障害: [なし ・ あり] | | 肥大型心筋症: [なし ・ あり] |
| | | 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] |
| | 消化器 | 筋痛: [なし ・ あり] | | ミオパチー: [なし ・ あり] | | |
| | | 筋緊張亢進: [なし ・ あり] | | 性質: [痙縮 ・ 固縮] | | |
| | | 肝腫大: [なし ・ あり] | | 脾腫大: [なし ・ あり] | | 消化器症状: [なし ・ あり] |
| | | 精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] | | | | |
| | 精神・神経 | 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] | | | | | | |
| 眼 | 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): () | | | | | |
| 耳鼻咽喉 | 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] | | | |
| その他 | 聴力障害: [なし ・ あり] | | 聴力 (右): ()dB | 聴力 (左): ()dB | | |
| | 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] | | 易疲労性: [なし ・ あり] |
| | 呼吸器・循環器 | 咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] | | 不整脈: [なし ・ あり] | | 心臓弁膜症: [なし ・ あり] |
| | 筋・骨格 | 気管狭窄: [なし ・ あり] | | 心筋障害: [なし ・ あり] | | 肥大型心筋症: [なし ・ あり] |
| | | 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] |
| | 消化器 | 筋痛: [なし ・ あり] | | ミオパチー: [なし ・ あり] | | |
| | | 筋緊張亢進: [なし ・ あり] | | 性質: [痙縮 ・ 固縮] | | |
| | | 肝腫大: [なし ・ あり] | | 脾腫大: [なし ・ あり] | | 消化器症状: [なし ・ あり] |
| | | 精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] | | | | |
| | 精神・神経 | 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] | | | | | | |

| 告示番号 98 | | 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) | | 2/3 |
|---|--|---|---|-----|
| 症状 | 精神・神経 | 発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): () | 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] | |
| | 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) | イソバレルリグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 非ケトン性ジカルボン酸尿の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] ヘキサノイルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] メチルブチリルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] | グルタル酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] エチルマロン酸尿の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] スベリルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 2-ヒドロキシグルタル酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] | | |
| アシルカルニチン分析 (血中) | デカノイルカルニチン (C10) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 短鎖~長鎖アシルカルニチンの広範な増加: [なし ・ あり ・ 不明] | | | |
| 酵素活性測定 | 酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 検体採取部位: () 測定値: () | 酵素名: () 基準値: () | | |
| | 酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 検体採取部位: () 測定値: () | 酵素名: () 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 | 画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 検査名: () 部位: () 所見: () | | | |
| 遺伝学的検査 | 遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 ETFA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] ETFDH遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): () | ETFB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 | | | | |
| アシルカルニチン分析 (血中) | デカノイルカルニチン (C10) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 短鎖~長鎖アシルカルニチンの広範な増加: [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 | 画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 検査名: () 部位: () 所見: () | | | |
| 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 ETFA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] ETFDH遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): () | ETFB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): () | リボフラビン: [なし ・ あり] | | |
| 栄養管理 | 自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施] 非加熱コーンスターチ: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (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 | | | |
| 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 () | | | |

| | | | | | |
|-------------|--|--------------------|---|---|---|
| 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 |
| 医療機関所在地 | | 診断年月日 | 年 | 月 | 日 |
| 電話番号 | | | | | |
| | | 診療科 | | | |
| | | 医師名 | | | |
| | | 小児慢性特定疾病 指定医番号 () | | | |

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

| 行政記載欄 | |
|---------|--|
| 担当自治体 | |
| 受理日 | 年 月 日 |
| 公費負担者番号 | |
| 認定結果 | [認定 ・ 不認定] |
| 研究同意の有無 | [有 ・ 無] |
| 受給者番号 | 受給者番号 () 有効期限 年 月 日 |
| 階層区分 | [生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他] |
| 保険情報 | 保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日 |