

病名	<b>40 全身性カルニチン欠損症</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 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

**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**

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 ]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [ なし ・ あり ] 心筋障害: [ なし ・ あり ]	心臓弁膜症: [ なし ・ あり ] 肥大型心筋症: [ なし ・ あり ]	
	筋・骨格	病的骨折: [ なし ・ あり ] 筋緊張低下: [ なし ・ あり ]	骨変形: [ なし ・ あり ] 筋萎縮: [ なし ・ あり ]	関節拘縮: [ なし ・ あり ] 筋力低下: [ なし ・ あり ]
		筋緊張亢進: [ なし ・ あり ]	性質: [ 痙縮 ・ 固縮 ]	
	消化器	肝腫大: [ なし ・ あり ]	脾腫大: [ 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 ] 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 ]		
		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): ( )		
	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): ( )			

**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 ]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [ なし ・ あり ] 心筋障害: [ なし ・ あり ]	心臓弁膜症: [ なし ・ あり ] 肥大型心筋症: [ なし ・ あり ]	
	筋・骨格	病的骨折: [ なし ・ あり ] 筋緊張低下: [ なし ・ あり ]	骨変形: [ なし ・ あり ] 筋萎縮: [ なし ・ あり ]	関節拘縮: [ なし ・ あり ] 筋力低下: [ なし ・ あり ]
		筋緊張亢進: [ なし ・ あり ]	性質: [ 痙縮 ・ 固縮 ]	
	消化器	肝腫大: [ なし ・ あり ]	脾腫大: [ 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 ] 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 ]		
		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): ( )		

**告示番号 46 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**

症状	眼	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 ]	
	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)	非ケトン性ジカルボン酸 (シュウ酸、マロン酸他) の排泄増加：[ なし ・ あり ・ 不明 ]			
アシカルニチン分析 (ろ紙血)	遊離カルニチン (C0) の低下：[ なし ・ あり ・ 不明 ]			
カルニチン分画	血中	遊離カルニチン (C0)：これまでの最低値：( )μmol/L ・ 未実施		
	尿中	遊離カルニチン (C0)：( )μmol/L ・ 未実施		
尿中遊離カルニチン排泄率	尿中遊離カルニチン排泄率：( )%			
血液検査	血清クレアチニン：( )mg/dL	AST：( )U/L	ALT：( )U/L	
	CK：これまでの最高値：( )U/L	アンモニア (NH <sub>3</sub> )：これまでの最高値：( )μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施		
病理検査	筋生検：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：( 年 月 日 )	脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見：[ なし ・ あり ]	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：( 年 月 日 )	SLC22A5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**

アシカルニチン分析 (ろ紙血)	遊離カルニチン (C0) の低下：[ なし ・ あり ・ 不明 ]			
	遊離カルニチン (C0)：( )μmol/L ・ 未実施			
カルニチン分画 (血中)	遊離カルニチン (C0)：最近1年間の最低値：( )μmol/L ・ 未実施			
血液検査	CK：最近1年間の最高値：( )U/L			
病理検査	筋生検：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：( 年 月 日 )	脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見：[ 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 ]		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 )	SLC22A5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)：( )			
栄養管理	栄養管理：[ 未実施 ・ 実施 ]			
	詳細：( )			
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 ( )