

| 告示番号 | | 41 | | 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 | 41 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 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 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型] | | | | | | | | | | | | |
| 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 | 呼吸器・循環器 | 不整脈: [なし ・ あり] | | | | | 心筋障害: [なし ・ あり] | | | | | | |
| | 内分泌・代謝 | 非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 筋・骨格 | 骨格筋障害: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 消化器 | 肝腫大: [なし ・ あり] | | | | | 消化器症状: [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] | | | | | | |
| | その他 | 脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: () 発達障害 (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 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型] | | | | | | | | | | | | |
| 症状 | 呼吸器・循環器 | 不整脈: [なし ・ あり] | | | | | 心筋障害: [なし ・ あり] | | | | | | |
| | 内分泌・代謝 | 非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 筋・骨格 | 骨格筋障害: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 消化器 | 肝腫大: [なし ・ あり] | | | | | 消化器症状: [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] | | | | | | |
| | その他 | 脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: () 発達障害 (その他): () 症状 (その他): () | | | | | | | | | | | |

告示番号 **41** 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 | |
|---|--|
| アシルカルニチン分析 | 血清 遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 長鎖アシルカルニチン (C16、C18) の減少: [なし ・ あり ・ 不明] C0 / (C16+C18) 比: () ・ 未実施 |
| | ろ紙血 遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 長鎖アシルカルニチン (C16、C18) の減少: [なし ・ あり ・ 不明] C0 / (C16+C18) 比: () ・ 未実施 |
| カルニチン分画 (血中) | 遊離カルニチン (C0): これまでの最高値: () μmol/L ・ 未実施 |
| ウェスタン (イムノ) プロテティング | ウェスタン (イムノ) プロテティング: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素蛋白の欠損または減少: [なし ・ あり] |
| 酵素活性測定 | カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1 (CPT1) 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 | AST: () U/L ALT: () U/L CK: これまでの最高値: () U/L アンモニア (NH ₃): 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) CPT1A 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 | |
| アシルカルニチン分析 | 血清 遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 長鎖アシルカルニチン (C16、C18) の減少: [なし ・ あり ・ 不明] C0 / (C16+C18) 比: () ・ 未実施 |
| | ろ紙血 遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 長鎖アシルカルニチン (C16、C18) の減少: [なし ・ あり ・ 不明] C0 / (C16+C18) 比: () ・ 未実施 |
| カルニチン分画 (血中) | 遊離カルニチン (C0): 最近1年間の最高値: () μmol/L ・ 未実施 |
| 血液検査 | AST: () U/L ALT: () U/L CK: 最近1年間の最高値: () U/L アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () 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] |
| 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) CPT1A 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] ベザフィブラート: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): () |
| 栄養管理 | 治療用特殊ミルク: 必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ (721): [未実施 ・ 実施] |
| | 市販品のMCTミルク: [未実施 ・ 実施] 種類: () 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 |
| 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 () |