

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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()							
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		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 (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]												
その他	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): ()														
脳神経障害: [なし ・ あり]														
詳細: ()														
その他					症状 (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]							
	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]							
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 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): ()													

