

病名	<b>42 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ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		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			
<b>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</b>										
病型	病型 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ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 ]									
	精神・神経	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): ( )							
その他	脳神経障害: [ なし ・ あり ] 詳細: ( )									
<b>臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載</b>										
病型	病型 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ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 ]									
	精神・神経	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): ( )							
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 (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) の低下: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 長鎖アシルカルニチン (C16、C18、C18:1) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ] C14/C3: ( ) ・ 未実施	アセチルカルニチン (C2) の低下: [ なし ・ あり ・ 不明 ] (C16+C18:1)/C2比: ( ) ・ 未実施
	ろ紙血	遊離カルニチン (C0) の低下: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 長鎖アシルカルニチン (C16、C18、C18:1) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ] C14/C3: ( ) ・ 未実施	アセチルカルニチン (C2) の低下: [ なし ・ あり ・ 不明 ] (C16+C18:1)/C2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) プロットイング	ウェスタン (イムノ) プロットイング: [ 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2 (CPT2) 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 <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 ) CPT2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) の低下: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 長鎖アシルカルニチン (C16、C18、C18:1) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ] C14/C3: ( ) ・ 未実施	アセチルカルニチン (C2) の低下: [ なし ・ あり ・ 不明 ] (C16+C18:1)/C2比: ( ) ・ 未実施
	ろ紙血	遊離カルニチン (C0) の低下: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 長鎖アシルカルニチン (C16、C18、C18:1) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ] C14/C3: ( ) ・ 未実施	アセチルカルニチン (C2) の低下: [ なし ・ あり ・ 不明 ] (C16+C18:1)/C2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 <sub>3</sub> ): 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 ) CPT2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 \_\_\_\_\_ (印)  
 小児慢性特定疾病 指定医番号 ( \_\_\_\_\_ )