

病名	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					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	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・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]				
	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)の低下: [なし・あり・不明]				アセチルカルニチン(C2)の低下: [なし・あり・不明]					
	ろ紙血	長鎖アシルカルニチン(C16、C18、C18:1)の増加: [なし・あり・不明]				(C16+C18:1)/C2比: ()・未実施					
	C14/C3: ()・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 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 ()