

病名	43 カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症					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		
		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 (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 (カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症): [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 (その他): ()		発達障害 (その他): ()		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
脳神経障害: [なし ・ あり]										
詳細: ()										
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 (カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症): [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 (その他): ()		発達障害 (その他): ()		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
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比: () ・ 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) プロテイング	ウェスタン (イムノ) プロテイング: [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	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ (CACT) 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) SLC25A20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比: () ・ 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 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・ピネー式 ・ 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) SLC25A20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] バザフィブラート: [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 (_____)