

告示番号		40		先天性代謝異常 ( ) 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2			
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"/> 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						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
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	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 ]									
		精神運動機能の遅行: [ 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									
		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 ]					
		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・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: ( )									

