

病名	46 短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症					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	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											
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	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]							
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]			
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [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] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [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): ()							
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]					
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]							
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB					
	その他	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]							
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]			
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [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] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [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): ()							
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]					
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]							
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB					
	その他	症状 (その他): ()									

症状	精神・神経	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 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]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり]
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]	
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB
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

有機酸分析 (尿)	エチルマロン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		
アシトルカル分析	血清	プチリルカルニチン (C4) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
	ろ紙血	プチリルカルニチン (C4) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
酵素活性測定	短鎖アシトルCoA脱水素酵素 (SCAD) 活性: [未実施 ・ 実施] 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: ()	実施日: (年 月 日)	基準値: ()
血液検査	AST: () U/L ALT: () U/L アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	CK: これまでの最高値: () U/L	
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] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日)	ACADS遺伝子異常: [なし ・ あり]
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

アシトルカル分析	血清	プチリルカルニチン (C4) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
	ろ紙血	プチリルカルニチン (C4) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
血液検査	AST: () U/L ALT: () 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	CK: 最近1年間の最高値: () U/L	
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] 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: ()	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日)	ACADS遺伝子異常: [なし ・ あり]
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	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
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 (_____)