

告示番号		44		先天性代謝異常		( )		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2	
病名	47 三頭酵素欠損症								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													
病型	病型 ( 三頭酵素欠損症 ) : [ 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	呼吸障害: [ なし ・ あり ]			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 ]												
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 ( 三頭酵素欠損症 ) : [ 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	呼吸障害: [ なし ・ あり ]			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 ]												
その他	症状 ( その他 ) : ( )												

告示番号 **44** 先天性代謝異常 ( ) 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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	
アシカルニチン分析	血清 長鎖アシカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ] C16-OHおよびC18:1-OHの増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]
	ろ紙血 長鎖アシカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ] C16-OHおよびC18:1-OHの増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]
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	長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素 (LCHAD) 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: ( )
	長鎖3-ケトアシルCoAチオラーゼ (LCKT) 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: ( )
	長鎖エノイルCoAヒドラターゼ (LCEH) 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: ( )
脂肪酸代謝能検査	β酸化能評価 (in vitro probe assay): [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 所見: ( )
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 ) HADA遺伝子異常: [ なし ・ あり ] HADB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	
アシカルニチン分析	血清 長鎖アシカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ] C16-OHおよびC18:1-OHの増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]
	ろ紙血 長鎖アシカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ] C16-OHおよびC18:1-OHの増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]
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 ) HADA遺伝子異常: [ なし ・ あり ] HADB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 ] 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 ] 非加熱コーンスターチ: [ 未実施 ・ 実施 ] 長鎖脂肪酸摂取制限: [ 未実施 ・ 実施 ] 異化亢進の予防の指導: [ 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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )