

| | | | | | | | | | | |
|--|--|--|---------------------------|--------------------|-----------------------------|---|-----------------------------|---------------|--|--|
| 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] 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 (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] 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)プロット | ウェスタン (イムノ) プロット: [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 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) 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 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・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 (印)
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()