

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 (継続申請用)		1/2	
病名	47 三頭酵素欠損症								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 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 (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 (申請時) ※直近の状況を記載													
アシカルニ 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・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 ) 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): ( )												

