

病名	50 ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症					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	治療・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										
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		重症貧血(Hb ≤ 6g/dL): [なし・あり]		凝固能低下: [なし・あり]				
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし・あり]		心筋症: [なし・あり]		肺高血圧症: [なし・あり]				
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし・あり]		腎尿管異常: [なし・あり]						
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]		糖尿病: [なし・あり]		甲状腺機能低下: [なし・あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下(進行性): [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]		肝機能障害 (AST ≥ 200 U/L, ALT ≥ 200 U/L): [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]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		記憶力低下: [なし・あり]						
手足のしびれ: [なし・あり]		麻痺(一過性): [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]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]					
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		外眼筋麻痺: [なし・あり]					
	網膜色素変性: [なし・あり]									
	視野障害: [なし・あり]		半盲: [なし・あり]							
視野欠損:皮質盲: [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					
	感音性難聴: [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										
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		重症貧血(Hb ≤ 6g/dL): [なし・あり]		凝固能低下: [なし・あり]				
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし・あり]		心筋症: [なし・あり]		肺高血圧症: [なし・あり]				
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし・あり]		腎尿管異常: [なし・あり]						
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]		糖尿病: [なし・あり]		甲状腺機能低下: [なし・あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下(進行性): [なし・あり]				
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]							

告示番号 88 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〉 2/3

症状	消化器	肝腫大:[なし ・ あり]	脾腫大:[なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [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]			
	小脳性運動失調:[なし ・ あり ・ 不明]			
	記憶力低下:[なし ・ あり]			
	手足のしびれ:[なし ・ あり]			
麻痺 (一過性): [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]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]	
	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	外眼筋麻痺: [なし ・ あり]	
	網膜色素変性: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]	半盲: [なし ・ あり]		
視野欠損: 皮質盲: [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	
	感音性難聴: [なし ・ あり]			
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

血液検査	白血球数: ()/μL	赤血球数: ()×10 ⁴ /μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL
	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	
	血糖値 (空腹時): ()mg/dL	血糖値 (随時): ()mg/dL	血糖値 (OGTT 2時間値): ()mg/dL
	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施		
	基準値 (自): ()μg/dL ・ μmol/L		
尿検査	尿酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL
	ピルビン酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL
	尿管: [なし ・ 肉眼的尿管 ・ 顕微鏡的尿管]	蛋白尿: [なし ・ あり]	汎アミノ酸尿: [なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL
	髄液中ピルビン酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: ()		
	赤ポロ線維 (RRF): [なし ・ あり]		
画像検査	コハク酸脱水素酵素 (SDH) 活性染色で濃染: [なし ・ あり]		
	チトクロームC酸化酵素 (COX) 活性染色での染色欠損: [なし ・ あり]		
眼底検査	所見 (その他): ()		
	ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他]		
画像検査	所見: ()		
	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
眼底検査	大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり]		
	脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり]		
眼底検査	梗塞様病変: [なし ・ あり]		
	脳萎縮: [なし ・ あり]		
眼底検査	所見 (その他): ()		
	MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]		
眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
	蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり]		
眼底検査	視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり]		
	網膜神経線維腫大: [なし ・ あり]		
眼底検査	視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]		
	眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
眼底検査	両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]		
	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
遺伝学的検査	実施施設: ()		
	検体: [骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細): ()		
遺伝学的検査	点変異: [なし ・ あり]	変異部位: ()	病因性: [確定 ・ 疑い]
	単一欠失: [なし ・ あり]	欠失部位または大きさ: ()	変異率: ()%
遺伝学的検査	多重欠失: [なし ・ あり]	サザン法での確認: [なし ・ あり]	long PCR法での確認: [なし ・ あり]
	枯渴 (欠乏): [なし ・ あり]	核DNA量との対比: ()%	
遺伝学的検査	検査法: [PCR法 ・ サザン法 ・ その他]		
	検査法 (その他): ()		
遺伝学的検査	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査: [未実施 ・ 実施]		
	実施日: (年 月 日)		
検査所見 (その他)	所見: ()		
	検査所見 (その他): ()		
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
血液検査	白血球数: ()/μL	赤血球数: ()×10 ⁴ /μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL
	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	
血液検査	血糖値 (空腹時): ()mg/dL	血糖値 (随時): ()mg/dL	血糖値 (OGTT 2時間値): ()mg/dL

告示番号	88	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)	3/3
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (自): () μg/dL ・ μmol/L 基準値 (至): () μg/dL ・ μmol/L			
	乳酸: 最近1年間の最高値: () mg/dL 基準値 (自): () mg/dL 基準値 (至): () mg/dL			
	ピルビン酸: 最近1年間の最高値: () mg/dL 基準値 (自): () mg/dL 基準値 (至): () mg/dL			
尿検査	血尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿] 蛋白尿: [なし ・ あり] 汎アミノ酸尿: [なし ・ あり]			
髄液検査	髄液中乳酸: 最近1年間の最高値: () mg/dL 基準値 (自): () mg/dL 基準値 (至): () mg/dL			
	髄液中ピルビン酸: 最近1年間の最高値: () mg/dL 基準値 (自): () mg/dL 基準値 (至): () mg/dL			
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 赤ポロ線維 (RRF): [なし ・ あり] コハク酸脱水素酵素 (SDH) 活性染色で濃染: [なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素 (COX) 活性染色での染色欠損: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()			
	ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 所見: ()			
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり] 梗塞様病変: [なし ・ あり] 脳萎縮: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()			
	MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]			
眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり] 網膜神経線維腫大: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]			
	眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]			
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施施設: () 検体: [骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細): ()			
	点変異: [なし ・ あり] 変異部位: () 病因性: [確定 ・ 疑い] 変異率: ()%			
	単一欠失: [なし ・ あり] 欠失部位または大きさ: () 変異率: ()%			
	多重欠失: [なし ・ あり] サザン法での確認: [なし ・ あり] long PCR法での確認: [なし ・ あり]			
	枯渇 (欠乏): [なし ・ あり] 核DNA量との相対比: ()% 検査法: [PCR法 ・ サザン法 ・ その他] 検査法 (その他): ()			
ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()				
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: ()			
既往歴	横紋筋融解: [なし ・ あり]			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	ビタミンB ₁ : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()			
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]			
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()			
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年			
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 ()		