

| 告示番号 | | 87 | | 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) | | 1/3 | | |
|--|---|---|---------------------|----------------------------|---|--|-----------------------------|-----------|--|--|
| 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 | | | | | | | | | | |
| 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] | | 腎尿細管異常: [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] | | 腎尿細管異常: [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 **87** 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] | | 記憶力低下: [なし ・ あり] | |
| | 痙攣: [なし ・ あり] | | 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] | | |
| | 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] | | | |
| 耳鼻咽喉 | 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] | | | |
| | 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 | | | | | |
| 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 (白): () μg/dL ・ μmol/L | 基準値 (至): () μg/dL ・ μmol/L | | | | |
| 乳酸: これまでの最高値: () mg/dL | 基準値 (白): () 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 (白): () mg/dL | 基準値 (至): () mg/dL | | | |
| 尿酸検査 | 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: これまでの最高値: () mg/dL | 基準値 (白): () 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 (白): () 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] | | |
| | 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): () | | | | |
| 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 **87** 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 (白): () 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 (白): () 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 (白): () 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 (白): () 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 (白): () 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 小児慢性特定疾病 指定医番号 () |