

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 (継続申請用) **1/2**

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"/> 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	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									
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): ()								
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				
	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					
ビルビン酸:最近1年間の最高値: ()mg/dL		基準値(白): ()mg/dL		基準値(至): ()mg/dL					

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 (継続申請用) **2/2**

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 (RFF)：[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]		
画像検査	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)：()		
眼底検査	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]		
眼底検査	脳萎縮：[なし ・ あり]		
	所見 (その他)：()		
眼底検査	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 (急性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
遺伝学的検査	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]		
遺伝学的検査	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]		
	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] 変異率：()%
	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)：()
検査所見 (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]		
治療	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 ()		