

| | | | | | |
|-------|----------------------------|-----|-------|------|--|
| 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 | 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 |

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

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 (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 (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 (_____)