

病名	51 ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症					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		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]							

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]	
	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	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: ()			

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: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4 / \mu$ L	ヘモグロビン (Hb): () g/dL
	血小板数: () $\times 10^4 / \mu$ L	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: () μ g/dL ・ μ mol/L ・ 未実施	基準値 (白): () μ g/dL ・ μ mol/L	基準値 (至): () μ g/dL ・ μ mol/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): ()		
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): ()		
眼底検査	MRスペクトロスコーピー: [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)	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): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4 / \mu$ L	ヘモグロビン (Hb): () g/dL
	血小板数: () $\times 10^4 / \mu$ L	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

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
	ピルピン酸: 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
	髄液中ピルピン酸: 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]
	枯渴 (欠乏): [なし ・ あり] 核DNA量との対比: ()% 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	ピオチン: [なし ・ あり] ビタミンB ₁ : [なし ・ あり] クエン酸: [なし ・ あり] アスパラギン酸: [なし ・ あり] グルタミン酸: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
	呼吸管理

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 ()