

病名	<b>53 スクシニル-CoA リガーゼ欠損症</b>					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 ]				

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 ]		
	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 ]	
	視神経萎縮: [ なし ・ あり ]		角膜混濁: [ なし ・ あり ]	
	網膜色素変性: [ なし ・ あり ]		視力低下: [ 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 ]		外眼筋麻痺: [ 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: ( ) / $\mu$ 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 <sub>3</sub> ): これまでの最高値: ( ) $\mu$ g/dL	$\mu$ mol/L	未実施	
基準値 (白): ( ) $\mu$ g/dL	$\mu$ mol/L	基準値 (至): ( ) $\mu$ g/dL	$\mu$ 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 ]	
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	
	髄液中ピルビン酸: これまでの最高値: ( ) 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 ]			
	脳萎縮: [ 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 ]				
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 ]			
	網膜神経線維腫大: [ なし ・ あり ]			
視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [ 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: ( ) / $\mu$ 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 <sub>3</sub> ): 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 ]
	枯渴 (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	薬物療法: [ なし ・ あり ] 詳細: ( )
------	------------------------------

栄養管理	栄養管理: [ 未実施 ・ 実施 ] 詳細: ( )
------	-------------------------------

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 ( )			