

告示番号 **85** 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	53 スクシニル-CoA リガーゼ欠損症			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	肥満度	%
	年 月 日		年 月 日	年 月 日			

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 (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 **85** 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]	
	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]		外眼筋麻痺: [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: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4$ / μ L	ヘモグロビン (Hb): () g/dL		
	血小板数: () $\times 10^4$ / μ 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]				
画像検査	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: ()				
眼底検査	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]		
	脳萎縮: [なし ・ あり]		梗塞様病変: [なし ・ あり]		
遺伝学的検査	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 (慢性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)				
検査所見 (その他)	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)				
	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 (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: () $\times 10^4$ / μ L	ヘモグロビン (Hb): () g/dL		
	血小板数: () $\times 10^4$ / μ 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		

告示番号	85	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	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		
医療機関住所			年 月 日		
			診療科		
			医師名		
			小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		