

告示番号		89		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)		1/3		
病名	54 ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ( )			
保険情報	保険者番号 ( ) 被保険者記号 ( ) 被保険者番号 ( ) 被保険者個人単位枝番 ( ) 資格取得年月日 年 月 日									
氏名	(セイメイ) (姓名)		以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓名)					
住所	郵便番号 ( - ) 都道府県 ( ) 市区町村 ( ) 丁目番地等 ( )									
生年月日	年 月 日				性別	男性 ・ 女性 ・ 性別未決定				
出生地	都道府県 ( ) 市区町村 ( )									
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日							
発症時期	年 月 頃		記載時の年齢	満 歳 か月 日						
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	年 月 日	肥満度	%			
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		する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
最終受診日	( 年 月 日 )									
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 ]								
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 : ( ) / $\mu$ 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> ) : 最近1年間の最高値 : ( ) $\mu$ g/dL ・ $\mu$ mol/L ・ 未実施 基準値 (自) : ( ) $\mu$ g/dL ・ $\mu$ mol/L 基準値 (至) : ( ) $\mu$ g/dL ・ $\mu$ mol/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						
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						

告示番号 **89** 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) **2/3**

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 ]		
病理検査	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)：( )		
	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 ]	
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 ]	
画像検査	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 ]		
眼底検査	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 ]	
遺伝学的検査	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)：( )		
遺伝学的検査	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	L-アルギニン：[ なし ・ あり ]	L-カルニチン：[ なし ・ あり ]	ビタミンB <sub>1</sub> ：[ なし ・ あり ]	
	コエンザイムQ：[ なし ・ あり ]	ビタミンC：[ なし ・ あり ]		
薬物療法	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	
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 ( )			
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	
医療機関所在地	診断年月日	年	月 日	
電話番号	診療科			
	医師名			
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )			

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[ 認定 ・ 不認定 ]
研究同意の有無	[ 有 ・ 無 ]
受給者番号	受給者番号 ( ) 有効期限 年 月 日
階層区分	[ 生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他 ]
保険情報	保険者番号 ( ) 被保険者記号 ( ) 被保険者番号 ( ) 被保険者個人単位枝番 ( ) 資格取得年月日 年 月 日