

<b>告示番号</b>	<b>90</b>	<b>先天性代謝異常</b>	<b>( )</b>	<b>年度</b>	<b>小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)</b>	<b>1/4</b>
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	-------------------------------	------------

病名	57 ミトコンドリアDNA欠失(カーンズ・セイヤー(Kearns-Sayre)症候群を含む。)				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
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	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 (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								
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			
	感覚性難聴: [ 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 **90** 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) **2/4**

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 ]		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	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: ( ) /μL	赤血球数: ( ) × 10 <sup>4</sup> / μL	ヘモグロビン (Hb): ( ) g/dL		
	血小板数: ( ) × 10 <sup>4</sup> / 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 <sub>3</sub> ): これまでの最高値: ( ) 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: 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 ]				
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 )				
遺伝学的検査	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 (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: ( ) /μL	赤血球数: ( ) × 10 <sup>4</sup> / μL	ヘモグロビン (Hb): ( ) g/dL		
	血小板数: ( ) × 10 <sup>4</sup> / 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			

告示番号	90	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)	3/4
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	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 (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				
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