

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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ( )				
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(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 ]								
	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): ( )										
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						
	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							
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							

**告示番号 91 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) 2/2**

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)：( )			
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	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 ( )		