

病名	58 50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病 (具体的な疾病名:)			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)
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				

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

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]
	消化器	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]	性質 : [痙縮 ・ 固縮]	
		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]	
	眼	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) : ()				
耳鼻咽喉	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]			
その他	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]			
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]
	消化器	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]	性質 : [痙縮 ・ 固縮]	
		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]	
	眼	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) : ()				
耳鼻咽喉	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]			
その他	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]			
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) : ()			

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]	
	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]			
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: () $\times 10^4 / \mu$ 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 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]	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): ()	
眼底検査	MRスペクトロスコーピー: [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 (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]
遺伝学的検査	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]
	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]
	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: () / μ 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 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 ()