

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"/> 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	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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	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)

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 ⁴ /μL	ヘモグロビン (Hb): () g/dL
	血小板数: () ×10 ⁴ /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 ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L	基準値 (自): () 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 (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 94 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 (自)：()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 (自)：()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] 視神経乳頭近傍の出血：[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 (_____)