

病名	108 メンケス (Menkes) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
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 (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]									
	腎・泌尿器	膀胱憩室: [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]			骨粗鬆症: [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: [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]						
	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] 不随意運動: [なし・あり・不明]									
	皮膚・粘膜	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉症スペクトラム症: [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	毛髪異常: [なし・あり]										
	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視野障害: [なし・あり]				
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]								
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり] 垂直性: [なし・あり]										
	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
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]									
	腎・泌尿器	膀胱憩室: [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]			骨粗鬆症: [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: [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]						
	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] 不随意運動: [なし・あり・不明]									
	皮膚・粘膜	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉症スペクトラム症: [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	毛髪異常: [なし・あり]										
	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視野障害: [なし・あり]				
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]								
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり] 垂直性: [なし・あり]										
	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
その他	症状(その他): ()										

告示番号 **29** 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) **2/2**

症状	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB	聴力 (左): ()dB
	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	乳酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()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 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL	
	血清セルロプラスミン: ()mg/dL	血清銅 (Cu): ()μg/dL		
尿検査	尿中銅 (Cu): ()μg/day			
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 銅濃度: () ng/mg 蛋白			
画像検査	MRI 検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)		
	脳萎縮: [なし ・ あり]	硬膜下出血: [なし ・ あり]		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	ATP7A 遺伝子異常: [なし ・ あり]	
	遺伝子異常 (その他): ()			
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	乳酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()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 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL	
	血清セルロプラスミン: ()mg/dL	血清銅 (Cu): ()μg/dL		
尿検査	尿中銅 (Cu): ()μg/day			
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 銅濃度: () ng/mg 蛋白			
画像検査	MRI 検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)		
	脳萎縮: [なし ・ あり]	硬膜下出血: [なし ・ あり]		
発達・知能指数検査	MRA 検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	血管蛇行: [なし ・ あり]	
	所見 (その他): ()			
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)	
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]			
	検査名 (その他): ()			
遺伝学的検査	DQまたはIQ値: ()			
	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	ATP7A 遺伝子異常: [なし ・ あり]	
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	硬膜下出血: [なし ・ あり] 繰り返す尿路感染症: [なし ・ あり]			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	ビタミンD: [なし ・ あり]	L-ヒスチジン銅: [なし ・ あり]	ジスルフィラム: [なし ・ あり]	
栄養管理	銅制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()			
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 ()		