

病名	120 先天性葉酸吸収不全症			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) ※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]	体重増加不良: [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	気管狭窄: [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [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]	下痢: [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] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			
		精神症状: [なし ・ あり] カタレプシー: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]			
	皮膚・粘膜	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] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()			
		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]			
	眼	皮膚・粘膜症状: [なし ・ あり]			
緑内障: [なし ・ あり] 視野障害: [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	白内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり]				
その他	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB				
	汎血球減少症: [なし ・ あり] 低ガンマグロブリン血症: [なし ・ あり] 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]	体重増加不良: [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	気管狭窄: [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [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]	下痢: [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] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]					
精神症状: [なし ・ あり] カタレプシー: [なし ・ あり] 痙攣: [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]					

告示番号 **74** 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	精神・神経	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	皮膚・粘膜	皮膚・粘膜症状: [なし ・ あり]		
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視野障害: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]	視力低下: [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		
その他	汎血球減少症: [なし ・ あり] 低ガンマグロブリン血症: [なし ・ あり] 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	ビタミンB12: () pg/mL	葉酸: () ng/mL
負荷試験	経口葉酸負荷試験: [未実施 ・ 実施] 葉酸: 基礎値: () ng/mL	実施日: () 年 () 月 () 日 葉酸: 頂値: () ng/mL
髄液検査	髄液中葉酸: () ng/mL	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: () 年 () 月 () 日 SLC46A1遺伝子異常: [なし ・ あり]
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	ビタミンB12: () pg/mL	葉酸: () ng/mL
負荷試験	経口葉酸負荷試験: [未実施 ・ 実施] 葉酸: 基礎値: () ng/mL	実施日: () 年 () 月 () 日 葉酸: 頂値: () ng/mL
髄液検査	髄液中葉酸: () ng/mL	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 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): () DQまたはIQ値: ()	実施日: () 年 () 月 () 日 実施時年齢: () 歳 () か月
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: () 年 () 月 () 日 SLC46A1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	カリ二肺炎: [なし ・ あり] 巨赤芽球性貧血: [なし ・ あり]

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	フォリン酸: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
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 ()