

告示番号		80		神経・筋疾患		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/3	
病名	34 脳クレアチン欠乏症候群							受付種別	<input type="checkbox"/> 新規				
保険情報	保険者番号 ()		被保険者記号 ()		被保険者番号 ()		被保険者個人単位枝番 ()						
	資格取得年月日		年	月	日								
氏名	(セイメイ) (姓)				以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓)					
住所	郵便番号 (-)		都道府県 ()		市区町村 ()		丁目番地等 ()						
生年月日	年		月	日	性別		男性 ・ 女性 ・ 性別未決定						
出生地	都道府県 ()		市区町村 ()										
出生体重	g		出生週数	在胎	週	日							
発症時期	年		月	頃	記載時の年齢	満	歳	か		月	日		
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	肥満度	%			
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			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													
最終受診日	(年 月 日)												
病型	AGAT欠損症 ・ GAMT欠損症 ・ SLC6A 8欠損症												
身体所見	小頭症 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 頭囲:()cm 頭囲SD:()												
症状	全身	低身長 (-1.5SD以下): [なし ・ あり] 低体重 (-1.5SD以下): [なし ・ あり] 経口摂取困難: [なし ・ あり] 体重増加不良: [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] 表情: [表情が豊か ・ 表情がわかりにくい] てんかん: [なし ・ あり] 不随意運動: [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): ()											
		言語発達: 表出: [喃語のみ ・ 有意語あり (10個以下) ・ 有意語あり (10個以上) ・ あいさつ ・ 2語文 ・ 3語文 ・ サインによるコミュニケーション] 言語発達: 理解: [反応がない ・ 名前は分かる ・ 簡単な指示に従うことが出来る]											
	筋・骨格	筋緊張低下: [なし ・ あり ・ 不明]											
	呼吸器・循環器	呼吸困難: [なし ・ あり] 酸素使用状況: [なし ・ 24時間 ・ 夜間のみ ・ 必要時のみ]											
その他	症状 (その他): ()												
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	AGAT欠損症 ・ GAMT欠損症 ・ SLC6A 8欠損症												
身体所見	小頭症 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 頭囲:()cm 頭囲SD:()												
症状	全身	低身長 (-1.5SD以下): [なし ・ あり] 低体重 (-1.5SD以下): [なし ・ あり] 経口摂取困難: [なし ・ あり] 体重増加不良: [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] 表情: [表情が豊か ・ 表情がわかりにくい] てんかん: [なし ・ あり] 不随意運動: [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): ()											
		言語発達: 表出: [喃語のみ ・ 有意語あり (10個以下) ・ 有意語あり (10個以上) ・ あいさつ ・ 2語文 ・ 3語文 ・ サインによるコミュニケーション] 言語発達: 理解: [反応がない ・ 名前は分かる ・ 簡単な指示に従うことが出来る]											
	筋・骨格	筋緊張低下: [なし ・ あり ・ 不明]											
	呼吸器・循環器	呼吸困難: [なし ・ あり] 酸素使用状況: [なし ・ 24時間 ・ 夜間のみ ・ 必要時のみ]											
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	血清クレアチニン：()mg/dL 血液検査 (その他)：()	血清クレアチン：()mg/dL・未実施	血中グアニジノ酢酸：()
尿検査	尿中クレアチン/クレアチニン比：()・未実施 尿中グアニジノ酢酸/クレアチニン比：()・未実施 尿検査 (その他)：()	実施日：(年 月 日)	実施日：(年 月 日)
髄液検査	クレアチニン：()mg/dL・未実施 髄液検査 (その他)：()	クレアチン：()mg/dL・未実施	グアニジノ酢酸：()
画像検査	MRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)	
	MRスペクトロスコピー (頭部)：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)	
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	血清クレアチニン：()mg/dL 血液検査 (その他)：()	血清クレアチン：()mg/dL・未実施	血中グアニジノ酢酸：()
尿検査	尿中クレアチン/クレアチニン比：()・未実施 尿中グアニジノ酢酸/クレアチニン比：()・未実施 尿検査 (その他)：()	実施日：(年 月 日)	実施日：(年 月 日)
髄液検査	クレアチニン：()mg/dL・未実施 髄液検査 (その他)：()	クレアチン：()mg/dL・未実施	グアニジノ酢酸：()
画像検査	MRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)	
	MRスペクトロスコピー (頭部)：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)	
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：()		
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明]	患児との続柄：()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	抗てんかん薬：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()		
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり]	中心静脈栄養：[なし ・ あり]	
呼吸管理	酸素療法：[なし ・ あり] 気管挿管：[なし ・ あり]	非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 人工呼吸管理：[なし ・ あり]	気管切開管理：[なし ・ あり]
手術	手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 術式：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	
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	
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 ()		

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
医療機関所在地		診断年月日	年	月	日
電話番号					
		診療科			
		医師名			
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日