

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)		1/2	
病名	34 脳クレアチン欠乏症候群											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		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													
病型	AGAT欠損症・GAMT欠損症・SLC6A8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):()											
	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・SLC6A8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):()											
	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] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり] 気管挿管：[なし ・ あり] 人工呼吸管理：[なし ・ あり]		
手術	手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：()年()月()日) 術式：() 所見：()		
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)	通院頻度 ()回/月
治療見込み期間 (外来)	開始日：()年()月()日) 終了日：()年()月()日)		
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		
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		