告示番号 20　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〉　1/2

病名	7　メープルシロップ尿症	受付種別	□ 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） （姓名）	以前の登録氏名 （変更のある場合）	（セイメイ） （姓名）		
住所	郵便番号（　　ー　　）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） 年　　月　　日	体重（測定日） kg（　　SD） 年　　月　　日		BMI 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

最終受診日		（　　年　　月　　日）
病型		病型（メープルシロップ尿症）：[古典型 ・ 中間型 ・ 間欠型 ・ チアミン反応型]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
症状	内分泌・代謝	低血糖：[なし ・ あり]　代謝性アシドーシス：[なし ・ あり]
	消化器	悪心・嘔吐：[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]
		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）：（　　）
	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		病型（メープルシロップ尿症）：[古典型 ・ 中間型 ・ 間欠型 ・ チアミン反応型]
症状	内分泌・代謝	低血糖：[なし ・ あり]　代謝性アシドーシス：[なし ・ あり]
	消化器	悪心・嘔吐：[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]
		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）：（　　）
	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

有機酸分析（尿）	分枝鎖αケト酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　分枝鎖αヒドロキシ酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
アミノ酸分析（血漿）	ロイシン：これまでの最高値：（　　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL） アロイソロイシンの出現：[なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	分枝鎖ケト酸脱水素酵素（BCKAD）活性：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 検体採取部位：[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値：（　　）　基準値：（　　）
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　BCKAD遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常（その他）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 20　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

検査所見（申請時）　※直近の状況を記載	
アミノ酸分析（血漿）	ロイシン：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　・　μmol/L（nmol/mL）
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）：（　　） DQまたはIQ値：（　　）
遺伝学的検査	遺伝子検査：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日）　BCKAD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）：（　　）

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：（　　）

経過（申請時）　※直近の状況を記載	
薬物療法	チアミン：[　なし　・　あり　] 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	治療用特殊ミルク：ロイシン・イソロイシン・バリン除去ミルク配合散：[　未実施　・　実施　] ロイシン除去フォーミュラ（8003）：[　未実施　・　実施　]
	自然タンパク制限：[　未実施　・　実施　] 栄養管理（その他）：（　　）
移植	肝移植：[　未実施　・　実施　]　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
医療機関所在地
電話番号

記載年月日　年　月　日
診断年月日　年　月　日

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