

告示番号		105		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈継続申請用〉		1/2	
病名		32 複合カルボキシラーゼ欠損症						受付種別		<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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 (-) 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 (申請時) ※直近の状況を記載													
最終受診日		(年 月 日)											
病型		病型 (複合カルボキシラーゼ欠損症) : [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]											
症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]											
	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] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [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): ()											
		脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()											
	皮膚・粘膜	難治性湿疹: [なし ・ あり]											
	その他	直近のケトアシドーシス発作: [なし ・ あり] 発症日: (年 月 日) 症状 (その他): ()											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アシルカルニチン分析 (血中)		3-ヒドロキシシソバレルリカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]											
血液検査		アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施											
血液ガス分析		anion gap: () mEq/L											
生理機能検査		脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()											
画像検査		CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脳室拡大: [なし ・ あり] 嚢胞形成: [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): () 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) HCS遺伝子異常 (p.L237P): [なし ・ あり ・ 不明] HCS遺伝子異常 (c.780delG): [なし ・ あり ・ 不明] HCS遺伝子異常 (その他): [なし ・ あり ・ 不明] BTD 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 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: ()											

