

告示番号		46		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		40 全身性カルニチン欠損症						受付種別		<div><input type="checkbox"/> 継続      転出実施主体名</div> <div><input type="checkbox"/> 転入    → ( )</div>					
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) 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    )													
症 状		全身		低身長 (−2.0SD以下): [    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    ]      心臓弁膜症: [    なし    ・    あり    ]      気管狭窄: [    なし    ・    あり    ]											
				心筋障害: [    なし    ・    あり    ]      肥大型心筋症: [    なし    ・    あり    ]											
		筋・骨格		病的骨折: [    なし    ・    あり    ]      骨変形: [    なし    ・    あり    ]      関節拘縮: [    なし    ・    あり    ]											
				筋緊張低下: [    なし    ・    あり    ]      筋萎縮: [    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    ]											
		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    ]      痙攣: [    なし    ・    あり    ] 小脳性運動失調: [    なし    ・    あり    ・    不明    ]      カタレプシー: [    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    ]											
				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): (      )											
眼				緑内障: [    なし    ・    あり    ]      白内障: [    なし    ・    あり    ]      視力低下: [    なし    ・    あり    ] 視神経萎縮: [    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		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 (ろ紙血)		遊離カルニチン (C0) の低下: [    なし    ・    あり    ・    不明    ]      遊離カルニチン (C0): (      )μmol/L    ・    未実施													
カルニチン分画 (血中)		遊離カルニチン (C0): 最近1年間の最低値: (      )μmol/L    ・    未実施													
血液検査		CK: 最近1年間の最高値: (      )U/L													
病理検査		筋生検: [    未実施    ・    実施    ]		実施日: (      年      月      日    )		脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [    なし    ・    あり    ]									
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    )		SLC22A5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): (      )													

