

| | | | | | | | | | | | | | |
|----------------------|---------|--|--|--|--|----------------------|--|-------------------|--|--|--|---------|--|
| 告示番号 | | 42 | | 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 | | 42 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ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) 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) | | | | | | | | | | | |
| 病型 | | 病型 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型] | | | | | | | | | | | |
| 症状 | 呼吸器・循環器 | 不整脈: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 内分泌・代謝 | 非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 筋・骨格 | 骨格筋障害: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 消化器 | 肝腫大: [なし ・ あり] 消化器症状: [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: () | | | | | | | | | | | |
| | | 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 | 血清 | 遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] 長鎖アシルカルニチン (C16、C18、C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] (C16+C18:1)／C2比: () ・ 未実施 C14／C3: () ・ 未実施 | | | | | | | | | | | |
| | ろ紙血 | 遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] 長鎖アシルカルニチン (C16、C18、C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] (C16+C18:1)／C2比: () ・ 未実施 C14／C3比: () ・ 未実施 | | | | | | | | | | | |
| カルニチン分画 (血中) | | 遊離カルニチン (C0): 最近1年間の最高値: ()μmol/L ・ 未実施 | | | | | | | | | | | |
| 血液検査 | | AST: ()U/L ALT: ()U/L CK: 最近1年間の最高値: ()U/L アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 | | | | | | | | | | | |
| 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) CPT2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): () | | | | | | | | | | | |

