

| | | | | | | | | | | | | | |
|--------------------------------------|--|--|--|--|--|----------------------|--|-------------------------------|--|--|--|---------|--|
| 告示番号 | | 47 | | 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 | | 46 短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 | | | | | | 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) | | | | 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] | | | | | | | |
| | 眼 | 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] | | | | | | | | | |
| 耳鼻咽喉 | 発達障害 (その他) : () | | | | | | | | | | | | |
| | 緑内障 : [なし ・ あり] 白内障 : [なし ・ あり] 視力低下 : [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | | |
| その他 | 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 | | | | | | | | | | | | | |
| ニ ア シ ル カ ル 分 析 | 血清 | ブチリルカルニチン (C4) の増加 : [なし ・ あり ・ 不明] | | | | | | | | | | | |
| | ろ紙血 | ブチリルカルニチン (C4) の増加 : [なし ・ あり ・ 不明] | | | | | | | | | | | |
| 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) | | ACADS遺伝子異常 : [なし ・ あり] | | | | | |
| 検査所見 (その他) | | 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：() |
|-----|---------------------------|