

告示番号		107		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		25 β-ケトチオラーゼ欠損症						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)				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 ]					
	視野障害: [ なし ・ あり ]				視神経萎縮: [ なし ・ あり ]				角膜びらん・潰瘍: [ なし ・ あり ]					
その他	眼球運動障害: 水平性: [ なし ・ あり ]				垂直性: [ なし ・ あり ]									
	聴力障害: [ なし ・ あり ] 聴力 (右): ( )dB 聴力 (左): ( )dB													
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 ヒドロキシイソバレルカルニチン (C5-OH) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ] チグリルカルニチン (C5:1) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]												
血液検査		アンモニア (NH <sub>3</sub> ): 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												
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 ) ACAT1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: ( )												

