

|                        |         |   |  |  |               |                      |                      |                   |          |                       |  |         |   |
|------------------------|---------|---|--|--|---------------|----------------------|----------------------|-------------------|----------|-----------------------|--|---------|---|
| 告示番号                   |         | 40  |  | 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                     |         | 43 カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症   |  |  |               |                      |                      |                   | 受付種別     |                       | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日   |  |  |               |                      |                      |                   |          |                       |  |         |   |
| 氏名                     |         | (セイメイ)<br>(姓)   |  |  |               | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |                      | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |         | 身長<br>(測定日)   |  | cm ( SD)<br>年 月 日                          |               | 体重<br>(測定日)          |                      | kg ( SD)<br>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 (カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症) : [ 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 ]<br>移動障害: [ なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>発達障害 (その他): ( )   |  |  |               |                      |                      |                   |          |                       |  |         |   |
|                        |         | 脳神経障害: [ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>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<br>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 ]<br>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<br>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<br>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   |  |  |               |                      |                      |                   |          |                       |  |         |   |
| 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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他): ( )<br>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 ) SLC25A20遺伝子異常: [ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>詳細: ( )   |  |  |               |                      |                      |                   |          |                       |  |         |   |

