

今後の治療方針	今後の治療方針：（ ）												
	治療見込み期間（入院）		開始日：（		年	月	日）	終了日：（		年	月	日）	
	治療見込み期間（外来）		開始日：（		年	月	日）	終了日：（		年	月	日）	通院頻度：（ ）回／月
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校（ 通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級 ） ・ 特別支援学校（ 小中学部 ・ 専攻科を含む高等部 ） ・ 高等学校（専攻科を含む） ・ 高等専門学校 ・ 専門学校／専修学校など ・ 大学（短期大学を含む） ・ 就労（就学中の就労も含む） ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 （ ）												
医療機関・医師署名													
上記の通り診断します。													
医療機関名							記載年月日		年	月	日		
医療機関所在地							診断年月日		年	月	日		
電話番号													
							診療科						
							医師名						
							小児慢性特定疾病 指定医番号		（ ）				

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
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

告示番号		8		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		2 高チロシン血症 1 型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
症 状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 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]							
	眼	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]					
耳鼻咽喉	視野障害 : [なし ・ あり]				視神経萎縮 : [なし ・ あり]				角膜混濁 : [なし ・ あり]				
	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				
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
有機酸分析 (尿)		サクシニルアセトンの上昇 : [なし ・ あり ・ 不明]											
アミ ノ 酸 分 析	血漿	チロシン : 最近1年間の最高値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) サクシニルアセトン : 最近1年間の最高値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
	尿	チロシンの排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明]											
酵素活性測定		酵素活性測定 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 酵素名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()											
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) 所見 : ()											
検査所見 (その他)		検査所見 (その他) : ()											

告示番号		9		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		3 高チロシン血症 2 型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)				体重 (測定日)	kg (SD)				BMI	
			年 月 日					年 月 日				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]										
			内分泌・代謝										
		筋・骨格	低血糖 : [なし ・ あり]										
			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]										
			精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]										
		精神・神経	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] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 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) : ()													
皮膚・粘膜	手掌の過剰角化・びらん : [なし ・ あり] 足底の過剰角化・びらん : [なし ・ あり]												
眼	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]						
	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												
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
有機酸分析 (尿)		4-ヒドロキシフェニルピルビン酸の排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル乳酸の排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル酢酸の排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明]											
アミノ 酸分析	血漿	チロシン : 最近1年間の最高値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
	尿	チロシンの排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明]											
酵素活性測定		酵素活性測定 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 酵素名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()											
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) 所見 : ()											
検査所見 (その他)		検査所見 (その他) : ()											

告示番号		10		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		4 高チロシン血症 3 型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下): [なし ・ あり]											
	腎・泌尿器	腎機能障害: [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [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]				肝機能障害: [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]				小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
	眼	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): ()													
耳	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]				角膜混濁: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]				垂直性: [なし ・ あり]							
聴力		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													
有機酸分析 (尿)		4-ヒドロキシフェニルピルビン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル乳酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル酢酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]											
アミノ酸分析	血漿	チロシン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
	尿	チロシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]											
酵素活性測定		酵素活性測定: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()			
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)							
検査所見 (その他)		検査所見 (その他): ()											

告示番号		11		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		5 高プロリン血症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]				意識障害 : [なし ・ あり]			
		痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
	眼	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) : ()													
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [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		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													
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
酵素活性測定		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
血液検査		酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
病理検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											
組織診		組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()											
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()											
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 : ()											

告示番号		18		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		6 プロリダーゼ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]				意識障害 : [なし ・ あり]			
		痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
	眼	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) : ()													
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [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		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													
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
酵素活性測定		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
血液検査		酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
病理検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											
組織診		組織診 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				部位 : ()			
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()											
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 : ()											

告示番号		19		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		8 ホモシスチン尿症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
病型		病型 (ホモシスチン尿症) : [慢性進行型 ・ ビタミンB6反応型]											
症状		内分泌・代謝		骨粗鬆症 : [なし ・ あり]									
		筋・骨格		骨格異常 : [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]									
				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] 水晶体亜脱臼 : [なし ・ あり]											
その他		症状 (その他) : ()											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アミノ酸分析 (血漿)		メチオニン : 最近1年間の最高値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) ホモシステイン : 最近1年間の最高値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
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) CBS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) : ()											
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 : ()											
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法		葉酸 : [なし ・ あり] L-シスチン : [なし ・ あり] ピリドキシン : [なし ・ あり] ペタイン : [なし ・ あり] ビタミンB12 : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他) : ()											
栄養管理		治療用特殊ミルク : メチオニン除去粉乳 (S-26) : [未実施 ・ 実施]											
		自然タンパク制限 : [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他) : ()											
治療		治療 (その他) : ()											

告示番号		12		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		9 高メチオニン血症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)													
症状		全身		低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
		内分泌・代謝		低血糖 : [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]				意識障害 : [なし ・ あり]			
				痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
眼		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) : ()													
耳鼻咽喉		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]				角膜混濁 : [なし ・ あり]					
		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													
その他		症状 (その他) : ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載															
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
酵素活性測定		酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
		酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
血液検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()													
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				部位 : ()					
		所見 : ()													
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				検査名 : ()					
		部位 : ()													
		所見 : ()													
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 : ()													

告示番号		16		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		10 非ケトーシス型高グリシン血症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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		治癒 ・ 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]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり]											
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]											
眼	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) : ()												
耳鼻咽喉	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] 角膜混濁 : [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													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
酵素活性測定	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
血液検査	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
血液検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()											
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()											
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 : ()											

告示番号		3		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		11 N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 月 日							
現在の 身長・体重		身長 (測定日)		cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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 (N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]											
症 状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり]											
		痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]											
	眼	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) : ()													
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [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]											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アミノ酸分析 (血漿)		シトルリン : 最近1年間の最高値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
酵素活性測定		酵素活性測定 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 酵素名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()											
血液検査		アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時) : ()mg/dL 血糖値 (随時) : ()mg/dL											
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 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) NAGS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) : ()											

告示番号		5		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		12 カルバミルリン酸合成酵素欠損症								受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
病型		病型 (カルバミルリン酸合成酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]											
症 状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]				意識障害 : [なし ・ あり]			
		痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
眼	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) : ()												
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [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													
アミノ酸分析 (血漿)		シトルリン : 最近1年間の最高値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
酵素活性測定		酵素活性測定 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : () 検体採取部位 : ()			
血液検査		アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施				血糖値 (空腹時) : ()mg/dL				血糖値 (随時) : ()mg/dL			
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)			
遺伝学的検査		遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				CPS1遺伝子異常 : [なし ・ あり]			
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 : ()											

告示番号		4		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		13 オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
病型		病型 (オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]											
症 状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり]											
		痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]											
眼	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) : ()												
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [なし ・ あり]				
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]				垂直性 : [なし ・ あり]								
その他		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													
アミノ酸分析 (血漿)		シトルリン : 最近1年間の最高値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
酵素活性測定		酵素活性測定 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				検体採取部位 : ()			
血液検査		アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施				血糖値 (空腹時) : ()mg/dL				血糖値 (随時) : ()mg/dL			
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)				OTC遺伝子異常 : [なし ・ あり]			
検査所見 (その他)		検査所見 (その他) : ()											

告示番号		2		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		15 アルギニノコハク酸尿症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (アルギニノコハク酸尿症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]											
症 状		内分泌・代謝		低血糖 : [なし ・ あり]									
		消化器		悪心・嘔吐 : [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]									
				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) : ()									
その他		症状 (その他) : ()											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アミノ酸分析 (血漿)		シトルリン : 最近1年間の最高値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
血液検査		アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時) : ()mg/dL 血糖値 (随時) : ()mg/dL											
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) ASL 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) : ()											
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 : ()											
家族歴		同胞の突然死 : [なし ・ あり]											
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法		安息香酸ナトリウム : [なし ・ あり] L-アルギニン : [なし ・ あり] フェニル酢酸ナトリウム : [なし ・ あり] L-シトルリン : [なし ・ あり] L-カルニチン : [なし ・ あり] メトロニダゾール : [なし ・ あり] ラクツロース : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他) : ()											
栄養管理		治療用特殊ミルク : 蛋白除去粉乳 (S-23) : [未実施 ・ 実施] 高アンモニア血症・シトルリン血症フォーミュラ (7925-A) : [未実施 ・ 実施] 摂食自然タンパク量 : ()g/kg/日 栄養管理 (その他) : ()											

告示番号		14		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		17 シトリン欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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													
代謝物測定		代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()											
		代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()											
		代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()											
酵素活性測定		酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()											
		酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()											
血液検査		異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()											
病理検査		組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()											
画像検査		画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()											

告示番号		7		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		18 高オルニチン血症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)				体重 (測定日)	kg (SD)				BMI	
			年 月 日					年 月 日				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]											
		低血糖: [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] 意識障害: [なし ・ あり]											
	痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]												
眼	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]				
	視野障害: [なし ・ あり]				視神経萎縮: [なし ・ あり]				角膜混濁: [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													
代謝物測定		代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				測定物質名: ()			
		検体採取部位: ()				測定値: ()				基準値: ()			
		代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				測定物質名: ()			
酵素活性測定		検体採取部位: ()				測定値: ()				基準値: ()			
		代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				測定物質名: ()			
		検体採取部位: ()				測定値: ()				基準値: ()			
血液検査		異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]											
		検査項目名及び測定値: ()											
病理検査		組織診: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				部位: ()			
		所見: ()											

告示番号		15		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		19 ハートナップ (Hartnup) 病						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)				体重 (測定日)	kg (SD)				BMI	
			年 月 日					年 月 日					
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]											
		低血糖: [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]				意識障害: [なし ・ あり]			
	痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]												
眼	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): ()												
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁: [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													
代謝物測定		代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				測定物質名: ()			
		検体採取部位: ()				測定値: ()				基準値: ()			
		代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				測定物質名: ()			
酵素活性測定		検体採取部位: ()				測定値: ()				基準値: ()			
		代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				測定物質名: ()			
		検体採取部位: ()				測定値: ()				基準値: ()			
血液検査		酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				酵素名: ()			
		検体採取部位: ()				測定値: ()				基準値: ()			
病理検査		酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				酵素名: ()			
		検体採取部位: ()				測定値: ()				基準値: ()			
血液検査		異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()											
病理検査		組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()											

告示番号		21		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		20 リジン尿性蛋白不耐症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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] 体重増加不良 : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり] 骨粗鬆症 : [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]			下痢 : [なし ・ あり]			蛋白接種後の嘔吐・腹痛 : [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] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 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) : ()											
	眼	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]			角膜混濁 : [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉		眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]											
聴力		聴力障害 : [なし ・ あり] 聴力 (右) : ()dB 聴力 (左) : ()dB											
その他		高蛋白食品 (肉・魚・卵・乳製品) を嫌う : [なし ・ あり] 免疫異常 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アミノ酸分析	血漿	リジン : 最近1年間の最高値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) アルギニン : 最近1年間の最高値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) オルニチン : 最近1年間の最高値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
	尿	リジン : 最近1年間の最高値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) アルギニン : 最近1年間の最高値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) オルニチン : 最近1年間の最高値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
血液検査		LDH : ()U/L フェリチン : ()ng/mL ・ 未実施 アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施											
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 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) 所見 : ()											
検査所見 (その他)		検査所見 (その他) : ()											

病名		21 シスチン尿症				受付種別		☐ 継続 ☐ 転入 → ()				転出実施主体名 ()	
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		治癒 ・ 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]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり]											
	眼	痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 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]									
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													
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
酵素活性測定		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
血液検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]											
		検査項目名及び測定値 : ()											
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : ()											
		所見 : ()											

告示番号		22		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		22 1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)				体重 (測定日)	kg (SD)				BMI		
			年 月 日					年 月 日						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														
具体的な疾病名		()						最終受診日		(年 月 日)				
症 状	全身	低身長 (−2.0SD以下): [なし ・ あり]												
		低血糖: [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] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]												
	精神・神経	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]			
			視野障害: [なし ・ あり]				視神経萎縮: [なし ・ あり]				角膜混濁: [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														
代謝物測定		代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()												
		代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()												
		代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()												
酵素活性測定		酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()												
		酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()												
血液検査		異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()												
病理検査		組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()												

告示番号		109		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		23 メチルマロン酸血症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (メチルマロン酸血症) : [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型 ・ コバロミン代謝異常症 (cblA) ・ cblB ・ cblC ・ cblD ・ cblE ・ cblF ・ cblG]											
症 状	全身	食欲不振 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・ 循環器	呼吸障害 : [なし ・ あり]											
	腎・泌尿器	腎機能障害 : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]						代謝性アシドーシス : [なし ・ あり]					
	消化器	悪心・嘔吐 : [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) : ()											
その他	脳神経障害 : [なし ・ あり] 詳細 : ()												
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)		プロピオニルカルニチン (C3) の増加 : [なし ・ あり ・ 不明]											
血液検査		アンモニア (NH ₃) : 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) MUT遺伝子異常 : [なし ・ あり ・ 不明] MMAA遺伝子異常 : [なし ・ あり ・ 不明] MMAB遺伝子異常 : [なし ・ あり ・ 不明] MMADHC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 : ()											
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法		L-カルニチン : [なし ・ あり] メトロニダゾール : [なし ・ あり] ラクトコース : [なし ・ あり] ビオチン : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他) : ()											

告示番号		106		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		24 プロピオン酸血症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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		治癒 ・ 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 (プロピオン酸血症) : [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型 ・ 最軽症型]											
症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり] 骨髄抑制: [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり] 代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]											
	消化器	悪心・嘔吐: [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: ()											
	眼	視神経萎縮: [なし ・ あり]											
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 (血中)		プロピオニルカルニチン (C3) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]											
血液検査		アンモニア (NH ₃): 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) PCCA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] PCCB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: ()											
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法		L-カルニチン: [なし ・ あり] メトロニダゾール: [なし ・ あり] ラクツロース: [なし ・ あり] ビタミンB ₁₂ 製剤: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()											

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		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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]												
眼	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]													
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		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 (血中)		3 ヒドロキシイソバレリルカルニチン (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 ₃): 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 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: ()												

告示番号		95		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		26 イソ吉草酸血症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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		治癒 ・ 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 (イソ吉草酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]											
症状	全身	体重増加不良: [なし ・ あり] 食欲不振: [なし ・ あり] 骨髄抑制: [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり] 不整脈: [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり] 代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	筋緊張低下: [なし ・ あり]											
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり] 急性膵炎: [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											
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)		イソバレルカルニチン (C5) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]											
血液検査		アンモニア (NH ₃): 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) IVD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): ()											
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: ()											
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法		L-カルニチン: [なし ・ あり] グリシン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()											

告示番号		103		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		27 3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症							受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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 (血中)		3 ヒドロキシイソバレルリカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]											
血液検査		アンモニア (NH ₃): 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 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) MCCC1 (MCCA) 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] MCCC2 (MCCB) 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: ()											

病名						28メチルグルタコン酸尿症							受付種別			☐継続☐転入 →() 転出実施主体名								
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)				体重 (測定日)		kg (SD)						BMI							
					年 月 日						年 月 日						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			治癒 ・ 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・循環系		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 : [痙攣 ・ 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																								
アシカルニチン分析 (血中)			3 ヒドロキシシソパレルリカルニチン (C5-OH) の増加 : [なし ・ あり ・ 不明]																					
血液検査			アンモニア (NH ₃) : 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) AUH遺伝子異常 : [なし ・ あり ・ 不明] TAZ遺伝子異常 : [なし ・ あり ・ 不明] OPA3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 : ()																					

告示番号		102		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		29 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型]											
症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	多呼吸: [なし ・ あり] 不整脈: [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり] 代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]											
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 悪心・嘔吐: [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): ()											
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 (血中)		3-ヒドロキシイソバレリルカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]											
血液検査		アンモニア (NH ₃): 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											
生理機能検査		脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()											
画像検査		MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳深部白質病変: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()											
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) HMGCL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): ()											
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: ()											

告示番号		101		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		30 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]				意識障害 : [なし ・ あり]			
		痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
眼	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) : ()												
	緑内障 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	視野障害 : [なし ・ あり]				視神経萎縮 : [なし ・ あり]				角膜混濁 : [なし ・ あり]				
	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				
その他		症状 (その他) : ()											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
酵素活性測定		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
血液検査		酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
血液検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				部位 : ()			
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()											
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 : ()											

告示番号		100		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		31 スクシニル-CoA：3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（SCOT）欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]				意識障害 : [なし ・ あり]			
		痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
	眼	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) : ()													
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [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		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													
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
酵素活性測定		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		酵素活性性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
血液検査		酵素活性性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]											
		検査項目名及び測定値 : ()											
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				部位 : ()			
		所見 : ()											
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				検査名 : ()			
		部位 : ()											
発達・知能指数検査		所見 : ()											
		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 : ()											

告示番号		105		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		32 複合カルボキシラーゼ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI			
			年 月 日				年 月 日						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 (複合カルボキシラーゼ欠損症) : [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]											
症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり] 代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]											
	消化器	悪心・嘔吐: [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: ()											
	皮膚・粘膜	難治性湿疹: [なし ・ あり]											
	その他	直近のケトアシドーシス発作: [なし ・ あり] 発症日: (年 月 日) 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 (血中)		3-ヒドロキシシソバレルリカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]											
血液検査		アンモニア (NH ₃): 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											
生理機能検査		脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()											
画像検査		CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脳室拡大: [なし ・ あり] 嚢胞形成: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()											
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) HCS遺伝子異常 (p.L237P): [なし ・ あり ・ 不明] HCS遺伝子異常 (c.780delG): [なし ・ あり ・ 不明] HCS遺伝子異常 (その他): [なし ・ あり ・ 不明] BTD 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: ()											

告示番号		97		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		33 グルタル酸血症 1 型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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		治癒 ・ 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 (グルタル酸血症 1 型) : [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]											
身体所見		頭囲拡大 : [なし ・ あり]											
症状	全身	食欲不振 : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり] 代謝性アシドーシス : [なし ・ あり]											
	消化器	悪心・嘔吐 : [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 (血中)		グルタリルカルニチン (C5-DC) の増加 : [なし ・ あり ・ 不明] 遊離カルニチン (C0) の低下 : [なし ・ あり ・ 不明]											
血液検査		アンモニア (NH ₃) : 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											
生理機能検査		脳波検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()											
画像検査		MRI 検査 (頭部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 前頭葉・側頭葉・線状体の萎縮 : [なし ・ あり] Sylvius 裂や側脳室の拡大 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()											
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) GCDH 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) : ()											

告示番号		98		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		34 グルタル酸血症 2 型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)													
症 状		全身		低身長 (−2.0SD 以下) : [なし ・ あり]				易感染性: [なし ・ あり]		易疲労性: [なし ・ あり]					
		呼吸器・ 循環器		咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]				不整脈: [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]					
				筋痛: [なし ・ あり]				ミオパチー: [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]		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] 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 (血中)		デカノイルカルニチン (C10) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 短鎖〜長鎖アシルカルニチンの広範な増加: [なし ・ あり ・ 不明]													
血液検査		アンモニア (NH ₃): 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													
生理機能検査		脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()													
画像検査		画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: ()													
		部位: ()													
		所見: ()													
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) ETFA 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] ETFB 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] ETFDH 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): ()													

告示番号		99		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		35 原発性高シュウ酸尿症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり]											
	眼	痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				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]									
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]				角膜混濁 : [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									
その他		症状 (その他) : ()											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
有機酸分析 (尿)		シュウ酸の排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明] グリコール酸の排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明] グリセリン酸の排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明]											
血液検査		BUN : () mg/dL 血清クレアチニン : () mg/dL 血清尿酸 : () mg/dL 血清総蛋白 : () g/dL 血清アルブミン : () g/dL 血清シスタチンC : () mg/L ・ 未実施 シュウ酸 : () μmol/L ・ 未実施											
尿検査		血尿 : [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]						赤血球数 : () 個/視野					
		蛋白尿 : [なし ・ あり]		尿中蛋白量 : () mg/dL		尿蛋白量/尿中クレアチニン比 : ()							
		尿中カルシウム/尿中クレアチニン比 : () ・ 未実施						尿中β2ミクログロブリン : () μg/L ・ 未実施					
画像検査		超音波検査 (腎・尿路) : [未実施 ・ 実施]						実施日 : (年 月 日)					
		所見 : ()											
		腎尿管膀胱単純撮影 (KUB) : [未実施 ・ 実施]						実施日 : (年 月 日)					
遺伝学的検査		超伝子検査 : [未実施 ・ 実施]						実施日 : (年 月 日)					
AGT 遺伝子異常 : [なし ・ あり]		GRHPR 遺伝子異常 : [なし ・ あり]		HOGA1 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) : ()											

告示番号		94		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		36 アルカプトン尿症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)				体重 (測定日)	kg (SD)				BMI		
			年 月 日					年 月 日				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]												
	内分泌・代謝	低血糖: [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] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 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): ()												
	眼	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]				角膜混濁: [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														
有機酸分析 (尿)		ホモゲンチジン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]												
画像検査		画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()												
遺伝学的検査		遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				HGD 遺伝子異常: [なし ・ あり]				
検査所見 (その他)		遺伝子異常 (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: ()												
経過 (申請時) ※直近の状況を記載														
薬物療法		ニチシノン (NTBC: 2-(2-nitro-4-trifluoromethyl-benzoyl)-1,3-cyclohexanedione): [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()												

告示番号		96		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		37 グリセロール尿症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]											
	内分泌・代謝	低血糖: [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] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 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): ()											
	眼	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]				角膜混濁: [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]											
聴力		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													
有機酸分析 (尿)		グリセロールの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]											
血液検査		血清Na: ()mEq/L 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											
遺伝学的検査		遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				GK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): ()											
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: ()											
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法		薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()											
栄養管理		栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()											

告示番号		104		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		38 先天性胆汁酸代謝異常症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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]												
	内分泌・代謝	低血糖: [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] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 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]								
	眼	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]						
耳鼻咽喉	視野障害: [なし ・ あり]				視神経萎縮: [なし ・ あり]				角膜混濁: [なし ・ あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]													
聴力		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														
胆汁酸分析		胆汁酸分析 (尿中): 3β -hydroxy- Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-oxo- Δ ⁴ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3β -monohydroxy- Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]												
		胆汁酸分析 (血中): 3β -hydroxy- Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-oxo- Δ ⁴ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3β -monohydroxy- Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]												
血液検査		AST: ()U/L				ALT: ()U/L		γ -GTP: ()U/L		総胆汁酸: ()μmol/L				
		血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL				血清直接ビリルビン (D-Bil): ()mg/dL								
遺伝学的検査		遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				HSD3B7遺伝子異常: [なし ・ あり] SRD5B1 (AKR1D1) 遺伝子異常: [なし ・ あり] CYP7B1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): ()												
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: ()												

告示番号		110		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		39 23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症							受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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													
具体的な疾病名		()						最終受診日		(年 月 日)			
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり]											
		痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]											
眼	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) : ()												
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [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		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													
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
酵素活性測定		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
		酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
血液検査		酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
病理検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											
組織診		組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()											
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()											
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 : ()											

受給者番号（ ）患者氏名（ ）2025a-001

告示番号	110	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〉	2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
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：()			
経過（申請時） ※直近の状況を記載				
薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()			
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()			
治療	治療（その他）：()			
今後の治療方針	今後の治療方針：()			
	治療見込み期間（入院） 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間（外来） 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回／月			
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校／専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()			
医療機関・医師署名				
上記の通り診断します。				
医療機関名		記載年月日 年 月 日		
医療機関所在地		診断年月日 年 月 日		
電話番号		診療科		
		医師名		
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

・ 診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
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

告示番号		41		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		41 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅠ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
病型		病型 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅠ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]					
	その他	発達障害 (その他): ()											
脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()													
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) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]						長鎖アシルカルニチン (C16、C18) の減少: [なし ・ あり ・ 不明] C0／ (C16+C18) 比: () ・ 未実施					
	ろ紙血	遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]						長鎖アシルカルニチン (C16、C18) の減少: [なし ・ あり ・ 不明] C0／ (C16+C18) 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)		CPT1A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): ()											

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		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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): ()												

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		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
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] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立立 ・ 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) SLC25A20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): ()											
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: ()											

告示番号		43		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		44 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)												
病型		病型 (極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症) : [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														
ニアシ ンカ ル分 析	血清	ミリストレイン酸 (C14:1) の増加 : [なし ・ あり ・ 不明] C14:1／C2比 : () ・ 未実施												
	ろ紙血	ミリストレイン酸 (C14:1) の増加 : [なし ・ あり ・ 不明] C14:1／C2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) ACADVL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) : ()												
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 : ()												

告示番号		48		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		45 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
病型		病型 (中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症) : [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	呼吸障害 : [なし ・ あり]				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													
ニ ア シ ル 分 析	血清	カプリル酸 (C8) の増加 : [なし ・ あり ・ 不明]				C8/C10比 : () ・ 未実施							
	ろ紙血	カプリル酸 (C8) の増加 : [なし ・ あり ・ 不明]				C8/C10比 : () ・ 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)				ACADM遺伝子異常 : [なし ・ あり]			
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 : ()											
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法		L-カルニチン : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他) : ()											

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		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]														
発達障害 (その他) : ()														
耳	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]													
耳鼻咽喉	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													
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 力分析	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)		検査所見 (その他) : ()												

告示番号		44		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		47 三頭酵素欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)				体重 (測定日)	kg (SD)				BMI		
			年 月 日					年 月 日				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 (三頭酵素欠損症) : [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	呼吸障害 : [なし ・ あり] 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	長鎖アシルカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) の増加 : [なし ・ あり ・ 不明] C16-OHおよびC18:1-OHの増加 : [なし ・ あり ・ 不明]											
		ろ紙血	長鎖アシルカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) の増加 : [なし ・ あり ・ 不明] C16-OHおよびC18:1-OH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) HADA遺伝子異常 : [なし ・ あり] HADB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) : ()												
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 : ()												
経過 (申請時) ※直近の状況を記載														
薬物療法		L-カルニチン : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他) : ()												

告示番号		45		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		48 3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素素欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)												
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]												
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]				意識障害 : [なし ・ あり]				
		痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]				
眼	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) : ()													
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [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														
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()					
	検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()					
	検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
酵素活性測定	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()					
	検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()					
	検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()						
検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()						
血液検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()												
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				部位 : () 所見 : ()				
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				検査名 : () 部位 : () 所見 : ()				
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 : ()												

告示番号		49		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		49 40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症							受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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													
具体的な疾病名		()						最終受診日		(年 月 日)			
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]				意識障害 : [なし ・ あり]			
		痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
眼	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) : ()												
耳鼻咽喉	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	視野障害 : [なし ・ あり]				視神経萎縮 : [なし ・ あり]				角膜混濁 : [なし ・ あり]				
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]				垂直性 : [なし ・ あり]								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()				
	検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()				
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()				
	検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()				
酵素活性測定	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()				
	検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()				
	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()				
	検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()				
血液検査	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()				
	検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()				
血液検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()											
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()											
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 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 : ()											

告示番号		87		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〉		1/3	
病名		50 ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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] 重症貧血 (Hb ≤6g / dL) : [なし ・ あり] 凝固能低下 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	不整脈 : 心伝導障害 : [なし ・ あり] 心筋症 : [なし ・ あり] 肺高血圧症 : [なし ・ あり]											
	腎・泌尿器	糸球体硬化 : [なし ・ あり] 腎尿細管異常 : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり] 糖尿病 : [なし ・ あり] 甲状腺機能低下 : [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 (進行性) : [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] 肝機能障害 (AST ≥200 U / L、ALT ≥200 U / L) : [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] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 記憶力低下 : [なし ・ あり]											
		手足のしびれ : [なし ・ あり] 麻痺 (一過性) : [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] 角膜混濁 : [なし ・ あり] 外眼筋麻痺 : [なし ・ あり]												
	網膜色素変性 : [なし ・ あり]												
	視野障害 : [なし ・ あり] 半盲 : [なし ・ あり]												
	視野欠損 : 皮質盲 : [なし ・ あり]												
耳鼻咽喉	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												
感音性難聴 : [なし ・ あり]													
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査	白血球数 : () / μL 赤血球数 : () ×10 ⁴ / μL ヘモグロビン (Hb) : () g/dL												
	血小板数 : () ×10 ⁴ / μL BUN : () mg/dL 血清クレアチニン : () mg/dL												
	AST : () U/L ALT : () U/L												
	血糖値 (空腹時) : () mg/dL 血糖値 (随時) : () mg/dL 血糖値 (OGTT 2時間値) : () mg/dL												
	アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (自) : () μg/dL ・ μmol/L 基準値 (至) : () μg/dL ・ μmol/L												
乳酸 : 最近1年間の最高値 : () mg/dL 基準値 (自) : () mg/dL 基準値 (至) : () mg/dL													
ピルビン酸 : 最近1年間の最高値 : () mg/dL 基準値 (自) : () mg/dL 基準値 (至) : () mg/dL													

告示番号		86		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〉		1/3		
病名		51 ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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] 重症貧血 (Hb ≤6g / dL) : [なし ・ あり] 凝固能低下 : [なし ・ あり]												
	呼吸器・循環器	不整脈 : 心伝導障害 : [なし ・ あり] 心筋症 : [なし ・ あり] 肺高血圧症 : [なし ・ あり]												
	腎・泌尿器	糸球体硬化 : [なし ・ あり] 腎尿細管異常 : [なし ・ あり]												
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり] 糖尿病 : [なし ・ あり] 甲状腺機能低下 : [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 (進行性) : [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] 肝機能障害 (AST ≥200 U / L、ALT ≥200 U / L) : [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] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 記憶力低下 : [なし ・ あり]												
		手足のしびれ : [なし ・ あり] 麻痺 (一過性) : [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] 角膜混濁 : [なし ・ あり] 外眼筋麻痺 : [なし ・ あり]													
	網膜色素変性 : [なし ・ あり]													
	視野障害 : [なし ・ あり] 半盲 : [なし ・ あり]													
	視野欠損 : 皮質盲 : [なし ・ あり]													
耳鼻咽喉	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													
感音性難聴 : [なし ・ あり]														
その他	症状 (その他) : ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
血液検査	白血球数 : () / μL 赤血球数 : () ×10 ⁴ / μL ヘモグロビン (Hb) : () g/dL													
	血小板数 : () ×10 ⁴ / μL BUN : () mg/dL 血清クレアチニン : () mg/dL													
	AST : () U/L ALT : () U/L													
	血糖値 (空腹時) : () mg/dL 血糖値 (随時) : () mg/dL 血糖値 (OGTT 2時間値) : () mg/dL													
	アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (自) : () μg/dL ・ μmol/L 基準値 (至) : () μg/dL ・ μmol/L													
	乳酸 : 最近1年間の最高値 : () mg/dL 基準値 (自) : () mg/dL 基準値 (至) : () mg/dL													
ピルビン酸 : 最近1年間の最高値 : () mg/dL 基準値 (自) : () mg/dL 基準値 (至) : () mg/dL														

告示番号		88		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〉		1/3			
病名		52 フマラーゼ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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] 重症貧血 (Hb ≤6g / dL) : [なし ・ あり] 凝固能低下 : [なし ・ あり]													
	呼吸器・循環器	不整脈 : 心伝導障害 : [なし ・ あり] 心筋症 : [なし ・ あり] 肺高血圧症 : [なし ・ あり]													
	腎・泌尿器	糸球体硬化 : [なし ・ あり] 腎尿細管異常 : [なし ・ あり]													
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり] 糖尿病 : [なし ・ あり] 甲状腺機能低下 : [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 (進行性) : [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] 肝機能障害 (AST ≥200 U / L、ALT ≥200 U / L) : [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] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 記憶力低下 : [なし ・ あり] 手足のしびれ : [なし ・ あり] 麻痺 (一過性) : [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] 角膜混濁 : [なし ・ あり] 外眼筋麻痺 : [なし ・ あり] 網膜色素変性 : [なし ・ あり]												
			視野障害 : [なし ・ あり] 半盲 : [なし ・ あり] 視野欠損 : 皮質盲 : [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 感音性難聴 : [なし ・ あり]												
			その他	症状 (その他) : ()											
	検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
血液検査	白血球数 : () / μL 赤血球数 : () ×10 ⁴ / μL ヘモグロビン (Hb) : () g/dL 血小板数 : () ×10 ⁴ / μL BUN : () mg/dL 血清クレアチニン : () mg/dL AST : () U/L ALT : () U/L														
	血糖値 (空腹時) : () mg/dL 血糖値 (随時) : () mg/dL 血糖値 (OGTT 2時間値) : () mg/dL														
	アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (自) : () μg/dL ・ μmol/L 基準値 (至) : () μg/dL ・ μmol/L														
	乳酸 : 最近1年間の最高値 : () mg/dL 基準値 (自) : () mg/dL 基準値 (至) : () mg/dL														
	ビルビン酸 : 最近1年間の最高値 : () mg/dL 基準値 (自) : () mg/dL 基準値 (至) : () mg/dL														

告示番号		85		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〉		1/3	
病名		53 スクシニル-CoA リガーゼ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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] 重症貧血 (Hb ≤6g／dL) : [なし ・ あり] 凝固能低下: [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし ・ あり] 心筋症: [なし ・ あり] 肺高血圧症: [なし ・ あり]											
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし ・ あり] 腎尿細管異常: [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり] 糖尿病: [なし ・ あり] 甲状腺機能低下: [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 (進行性): [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] 肝機能障害 (AST ≥200 U／L、ALT ≥200 U／L) : [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] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 記憶力低下: [なし ・ あり]											
		手足のしびれ: [なし ・ あり] 麻痺 (一過性): [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] 角膜混濁: [なし ・ あり] 外眼筋麻痺: [なし ・ あり]												
	網膜色素変性: [なし ・ あり]												
	視野障害: [なし ・ あり] 半盲: [なし ・ あり]												
視野欠損:皮質盲: [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												
	感音性難聴: [なし ・ あり]												
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査	白血球数: ()/μL 赤血球数: ()×10 ⁴ /μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL												
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL												
	AST: ()U/L ALT: ()U/L												
	血糖値 (空腹時): ()mg/dL 血糖値 (随時): ()mg/dL 血糖値 (OGTT 2時間値): ()mg/dL												
	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施												
	基準値 (自): ()μg/dL・μmol/L 基準値 (至): ()μg/dL・μmol/L												
乳酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL 基準値 (自): ()mg/dL 基準値 (至): ()mg/dL													
ビルビン酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL 基準値 (自): ()mg/dL 基準値 (至): ()mg/dL													

告示番号		91		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〉		1/3	
病名		55 ミトコンドリアDNA 枯渴症候群						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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] 重症貧血 (Hb ≤6g / dL) : [なし ・ あり] 凝固能低下 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	不整脈 : 心伝導障害 : [なし ・ あり] 心筋症 : [なし ・ あり] 肺高血圧症 : [なし ・ あり]											
	腎・泌尿器	糸球体硬化 : [なし ・ あり] 腎尿細管異常 : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり] 糖尿病 : [なし ・ あり] 甲状腺機能低下 : [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 (進行性) : [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] 肝機能障害 (AST ≥200 U / L、ALT ≥200 U / L) : [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] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 記憶力低下 : [なし ・ あり]											
		手足のしびれ : [なし ・ あり] 麻痺 (一過性) : [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] 角膜混濁 : [なし ・ あり] 外眼筋麻痺 : [なし ・ あり]												
	網膜色素変性 : [なし ・ あり]												
	視野障害 : [なし ・ あり] 半盲 : [なし ・ あり]												
耳鼻咽喉	視野欠損 : 皮質盲 : [なし ・ あり]												
	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												
感音性難聴 : [なし ・ あり]													
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査	白血球数 : () / μL 赤血球数 : () ×10 ⁴ / μL ヘモグロビン (Hb) : () g/dL												
	血小板数 : () ×10 ⁴ / μL BUN : () mg/dL 血清クレアチニン : () mg/dL												
	AST : () U/L ALT : () U/L												
	血糖値 (空腹時) : () mg/dL 血糖値 (随時) : () mg/dL 血糖値 (OGTT 2時間値) : () mg/dL												
	アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (自) : () μg/dL ・ μmol/L 基準値 (至) : () μg/dL ・ μmol/L												
	乳酸 : 最近1年間の最高値 : () mg/dL 基準値 (自) : () mg/dL 基準値 (至) : () mg/dL												
ビルビン酸 : 最近1年間の最高値 : () mg/dL 基準値 (自) : () mg/dL 基準値 (至) : () mg/dL													

告示番号		92		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〉		1/3	
病名		56 ミトコンドリアDNA突然変異(リー(Leigh)症候群,MELAS及びMERRFを含む。)						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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] 重症貧血 (Hb ≤6g／dL) : [なし ・ あり] 凝固能低下 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	不整脈 : 心伝導障害 : [なし ・ あり] 心筋症 : [なし ・ あり] 肺高血圧症 : [なし ・ あり]											
	腎・泌尿器	糸球体硬化 : [なし ・ あり] 腎尿細管異常 : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり] 糖尿病 : [なし ・ あり] 甲状腺機能低下 : [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 (進行性) : [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] 肝機能障害 (AST ≥200 U／L、ALT ≥200 U／L) : [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] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 記憶力低下 : [なし ・ あり]											
		手足のしびれ : [なし ・ あり] 麻痺 (一過性) : [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]											
	眼	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) : ()													
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] 角膜混濁 : [なし ・ あり] 外眼筋麻痺 : [なし ・ あり]													
網膜色素変性 : [なし ・ あり]													
耳鼻咽喉	視野障害 : [なし ・ あり] 半盲 : [なし ・ あり]												
	視野欠損 : 皮質盲 : [なし ・ あり]												
	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												
その他	感音性難聴 : [なし ・ あり]												
	症状 (その他) : ()												
	検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載												
	血液検査	白血球数 : () /μL 赤血球数 : () ×10 ⁴ /μL ヘモグロビン (Hb) : () g/dL											
		血小板数 : () ×10 ⁴ /μL BUN : () mg/dL 血清クレアチニン : () mg/dL											
AST : () U/L ALT : () U/L													
血糖値 (空腹時) : () mg/dL 血糖値 (随時) : () mg/dL 血糖値 (OGTT 2時間値) : () mg/dL													
アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施													
基準値 (自) : () μg/dL ・ μmol/L 基準値 (至) : () μg/dL ・ μmol/L													
乳酸 : 最近1年間の最高値 : () mg/dL 基準値 (自) : () mg/dL 基準値 (至) : () mg/dL													
ビルビン酸 : 最近1年間の最高値 : () mg/dL 基準値 (自) : () mg/dL 基準値 (至) : () mg/dL													

告示番号		90		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〉		1/3		
病名		57 ミトコンドリアDNA欠失(カーンズ・セイヤー(Kearns-Sayre)症候群を含む。)						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)												
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり] 重症貧血 (Hb ≤6g／dL) : [なし ・ あり] 凝固能低下: [なし ・ あり]												
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし ・ あり] 心筋症: [なし ・ あり] 肺高血圧症: [なし ・ あり]												
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし ・ あり] 腎尿細管異常: [なし ・ あり]												
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり] 糖尿病: [なし ・ あり] 甲状腺機能低下: [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 (進行性): [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] 肝機能障害 (AST ≥200 U／L、ALT ≥200 U／L) : [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] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 記憶力低下: [なし ・ あり]												
		手足のしびれ: [なし ・ あり] 麻痺 (一過性): [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] 角膜混濁: [なし ・ あり] 外眼筋麻痺: [なし ・ あり]													
	網膜色素変性: [なし ・ あり]													
	視野障害: [なし ・ あり] 半盲: [なし ・ あり]													
耳鼻咽喉	視野欠損:皮質盲: [なし ・ あり]													
	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													
血液検査	感音性難聴: [なし ・ あり]													
	その他													
	症状 (その他): ()													
	検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
	血液検査	白血球数: ()/μL 赤血球数: ()×10 ⁴ /μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL												
血小板数: ()×10 ⁴ /μL BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL														
AST: ()U/L ALT: ()U/L														
血糖値 (空腹時): ()mg/dL 血糖値 (随時): ()mg/dL 血糖値 (OGTT 2時間値): ()mg/dL														
アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施														
基準値 (自): ()μg/dL・μmol/L 基準値 (至): ()μg/dL・μmol/L														
乳酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL 基準値 (自): ()mg/dL 基準値 (至): ()mg/dL														
ビルビン酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL 基準値 (自): ()mg/dL 基準値 (至): ()mg/dL														

告示番号		93		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〉		1/3	
病名		58 50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病							受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI			
			年 月 日				年 月 日					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)													
具体的な疾病名		()					最終受診日		(年 月 日)				
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり] 重症貧血 (Hb ≤6g / dL) : [なし ・ あり] 凝固能低下 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・ 循環器	不整脈 : 心伝導障害 : [なし ・ あり] 心筋症 : [なし ・ あり] 肺高血圧症 : [なし ・ あり]											
	腎・泌尿器	糸球体硬化 : [なし ・ あり] 腎尿細管異常 : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり] 糖尿病 : [なし ・ あり] 甲状腺機能低下 : [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 (進行性) : [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] 肝機能障害 (AST ≥200 U / L、ALT ≥200 U / L) : [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] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 記憶力低下 : [なし ・ あり]													
手足のしびれ : [なし ・ あり] 麻痺 (一過性) : [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]													
眼	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) : ()												
	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] 角膜混濁 : [なし ・ あり] 外眼筋麻痺 : [なし ・ あり]												
	網膜色素変性 : [なし ・ あり]												
耳鼻咽喉	視野障害 : [なし ・ あり] 半盲 : [なし ・ あり]												
	視野欠損 : 皮質盲 : [なし ・ あり]												
	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												
その他	感音性難聴 : [なし ・ あり]												
	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査	白血球数 : () / μL 赤血球数 : () ×10 ⁴ / μL ヘモグロビン (Hb) : () g/dL												
	血小板数 : () ×10 ⁴ / μL BUN : () mg/dL 血清クレアチニン : () mg/dL												
	AST : () U/L ALT : () U/L												
	血糖値 (空腹時) : () mg/dL 血糖値 (随時) : () mg/dL 血糖値 (OGTT 2時間値) : () mg/dL												
	アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (自) : () μg/dL ・ μmol/L 基準値 (至) : () μg/dL ・ μmol/L												
	乳酸 : 最近1年間の最高値 : () mg/dL 基準値 (自) : () mg/dL 基準値 (至) : () mg/dL												
その他	ピルビン酸 : 最近1年間の最高値 : () mg/dL 基準値 (自) : () mg/dL 基準値 (至) : () mg/dL												

告示番号		59		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		60 ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]				意識障害 : [なし ・ あり]			
		痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
	眼	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) : ()													
緑内障 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	視野障害 : [なし ・ あり]				視神経萎縮 : [なし ・ あり]				角膜混濁 : [なし ・ あり]				
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]												
その他		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													
酵素活性測定		ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ (GALT) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査法 : () 所見 : ()											
血液検査		BUN : ()mg/dL 血清クレアチニン : ()mg/dL AST : ()U/L ALT : ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil) : ()mg/dL											
画像検査		CT 検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()											
		MRI 検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()											
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) GALT 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) : ()											

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：()
-----	---------------------------

告示番号		60		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		61 ガラクトキナーゼ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]			
	筋・骨格	心筋障害 : [なし ・ あり]				肥大型心筋症 : [なし ・ あり]							
		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]			
	消化器	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]				性質 : [痙縮 ・ 固縮]							
		肝腫大 : [なし ・ あり]				脾腫大 : [なし ・ あり]							
		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]											
	精神・神経	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]													
眼	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]				
耳鼻咽喉	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												
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
酵素活性測定		ガラクトキナーゼ (GALK) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査法 : () 所見 : ()											
血液検査		BUN : () mg/dL 血清クレアチニン : () mg/dL AST : () U/L ALT : () U/L 血清総ビリルビン (T-Bil) : () mg/dL											
画像検査		CT 検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()											
		MRI 検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()											
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 : ()											

告示番号		58		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		62 ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]											
		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]											
		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													
酵素活性測定		ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ (GALE) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査法: () 所見: ()											
血液検査		BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL											
画像検査		CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()											
		MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()											
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) 所見: ()											
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：()
-----	---------------------------

告示番号		70		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		63 フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]				意識障害 : [なし ・ あり]			
		痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
	眼	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) : ()													
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [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		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													
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
酵素活性測定		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
血液検査		酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
病理検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											
組織診		組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()											
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()											
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 : ()											

告示番号		71		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		64 ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]				意識障害 : [なし ・ あり]			
		痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
	眼	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) : ()													
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [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		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													
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
酵素活性測定		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		酵素活性性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
血液検査		酵素活性性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()			
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()			
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]											
		検査項目名及び測定値 : ()											
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				部位 : ()			
		所見 : ()											
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				検査名 : ()			
		部位 : ()											
発達・知能指数検査		所見 : ()											
		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)											
発達・知能指数検査		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) : ()											
発達・知能指数検査		DQまたはIQ値 : ()											

受給者番号（

患者氏名（

2025a-001

告示番号61

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〉

2/2

遺伝学的検査

遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]
遺伝子異常（その他）：（

実施日：（

年

月

日

）

GYS1遺伝子異常：[なし ・ あり]

）

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：（

）

経過（申請時） ※直近の状況を記載

薬物療法

薬物療法：[なし ・ あり]
詳細：（

）

栄養管理

非加熱コーンスターチ：[未実施 ・ 実施]
栄養管理（その他）：（

）

治療

治療（その他）：（

）

今後の治療方針

今後の治療方針：（

）

治療見込み期間（入院） 開始日：（

年

月

日

） 終了日：（

年

月

日

）
治療見込み期間（外来） 開始日：（

年

月

日

） 終了日：（

年

月

日

） 通院頻度：（

）回／月

就学・就労状況

就学前 ・ 小中学校（ 通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級 ） ・ 特別支援学校（ 小中学部 ・ 専攻科を含む高等部 ） ・ 高等学校（専攻科を含む） ・
高等専門学校 ・ 専門学校／専修学校など ・ 大学（短期大学を含む） ・ 就労（就学中の就労も含む） ・ 未就学かつ未就労 ・
その他（

）

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名

医療機関所在地

電話番号

記載年月日

年

月

日

診断年月日

年

月

日

診療科

医師名

小児慢性特定疾病 指定医番号（

）

・ 診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄

担当自治体

受理日

年

月

日

公費負担者番号

認定結果

[認定 ・ 不認定]

研究同意の有無

[有 ・ 無]

受給者番号

受給者番号（

）

有効期限

年

月

日

階層区分

[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]

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

告示番号		63		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〉		1/3		
病名		66 糖原病Ⅰ型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (糖原病Ⅰ型) : [I a型 ・ I b型]												
症状	全身		低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝		低血糖 : [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 ・ 独立立位 ・ 歩歩 ・ 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]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
	眼		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) : ()											
			緑内障 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり]			
耳鼻咽喉		視野障害 : [なし ・ あり]				視神経萎縮 : [なし ・ あり]				角膜混濁 : [なし ・ あり]				
		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				
その他		鼻出血 : [なし ・ あり]												
		人形様顔貌 : [なし ・ あり]				症状 (その他) : ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
酵素活性測定		グルコース-6-ホスファターゼ (I a型) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)												
		所見 : ()												
		グルコース-6-リン酸トランスロカーゼ (I b型) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)												
		所見 : ()												
血液検査		白血球数 : ()/μL 好中球 : ()% 血清尿酸 : ()mg/dL AST : ()U/L ALT : ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil) : ()mg/dL 血糖値 (空腹時) : ()mg/dL 乳酸 (空腹時) : ()mg/dL ・ 未実施 乳酸 (食後) : ()mg/dL ・ 未実施												
負荷試験		経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT) : [未実施 ・ 実施]				血糖値 (前値) : ()mg/dL				血糖値 (2時間値) : ()mg/dL				
		乳酸 : 前値 : ()mg/dL				乳酸 : 2時間値 : ()mg/dL								
		グルカゴン負荷試験 (空腹時) : [未実施 ・ 実施]				血糖値 (前値) : ()mg/dL				血糖値 (頂値) : ()mg/dL				
		グルカゴン負荷試験 (食後2時間) : [未実施 ・ 実施]				血糖値 (前値) : ()mg/dL				血糖値 (頂値) : ()mg/dL				
		筋生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)				グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり]								
		所見 (その他) : ()												
病理検査		肝生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)				グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり]								
		脂肪肝 : [なし ・ あり]												
		所見 (その他) : ()												

告示番号		64		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〉		1/3	
病名		67 糖原病Ⅲ型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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		治癒 ・ 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 (糖原病Ⅲ型) : [Ⅲ a型 (肝筋型) ・ Ⅲ b型 (肝型) ・ Ⅲ c型 ・ Ⅲ d型 (肝筋型、α-1,4-グルカントランスフェラーゼ段欠損症)]											
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	肥大型心筋症 : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり]											
	眼	痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 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]									
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]				角膜混濁 : [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				
	人形様顔貌 : [なし ・ あり]				症状 (その他) : ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
酵素活性測定	4-α-グルカントランスフェラーゼ (Ⅲ a型) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)												
	所見 : ()												
	アミロ-α-1,6-グルコシダーゼ (Ⅲ b型) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)												
血液検査	所見 : ()												
	α-1,4-グルカントランスフェラーゼ (Ⅲ d型) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)												
	所見 : ()												
負荷試験	尿酸 : ()mg/dL AST : ()U/L ALT : ()U/L CK : 最近1年間の最高値 : ()U/L												
	血清総ビリルビン (T-Bil) : ()mg/dL 血糖値 (空腹時) : ()mg/dL 乳酸 (空腹時) : ()mg/dL ・ 未実施												
	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT) : [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値) : ()mg/dL 血糖値 (2時間値) : ()mg/dL												
病理検査	乳酸 : 前値 : ()mg/dL 乳酸 : 2時間値 : ()mg/dL												
	グルカゴン負荷試験 (空腹時) : [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値) : ()mg/dL 血糖値 (頂値) : ()mg/dL												
	グルカゴン負荷試験 (食後2時間) : [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値) : ()mg/dL 血糖値 (頂値) : ()mg/dL												
筋生検	筋生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり]												
	所見 (その他) : ()												
	肝生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり]												
脂肪肝	脂肪肝 : [なし ・ あり]												
	所見 (その他) : ()												

告示番号		65		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		68 糖原病Ⅳ型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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 (糖原病Ⅳ型) : [肝型 (重症肝硬変型) ・ 非進行性肝型 ・ 致死性新生児神経・筋型 ・ 幼児筋・肝型 ・ 成人型 (ポリグルコサノ小胞体病)]											
症 状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり]											
		痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]											
眼	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) : ()												
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [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													
酵素活性測定		グリコーゲン分枝鎖酵素活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()											
血液検査		血清アルブミン : () g/dL AST : () U/L ALT : () U/L 血清総ビリルビン (T-Bil) : () mg/dL PT : () 秒 ・ % PT-INR : () APTT : () 秒											
病理検査		肝生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 間質の線維化 : [なし ・ あり] 肝細胞の腫大 : [なし ・ あり] 細胞質内に好塩基性ジアスターゼ耐性のPAS陽性封入体 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()											
		電顕による観察 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 肝組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積 : [なし ・ あり ・ 不明] 筋組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積 : [なし ・ あり ・ 不明]											
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 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) GBE1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) : ()											

告示番号		66		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		69 糖原病V型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり]											
		痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]											
	眼	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) : ()													
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [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								
		運動不耐 : [なし ・ あり]				ミオグロビン尿 : [なし ・ あり]				()			
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
酵素活性測定		グリコーゲンホスホリラーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()											
血液検査		BUN : () mg/dL		血清クレアチニン : () mg/dL		血清尿酸 : () mg/dL		血清アルブミン : () g/dL					
		AST : () U/L		ALT : () U/L		血清総ビリルビン (T-Bil) : () mg/dL							
		PT : () 秒 ・ %		PT-INR : ()		APTT : () 秒		血清ミオグロビン : () ng/mL ・ 未実施					
尿検査		尿中ミオグロビン : () ng/mL ・ 未実施											
負荷試験		前腕運動負荷試験 : [未実施 ・ 実施]						乳酸・ピルビン酸の上昇 : [なし ・ あり]					
病理検査		筋生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)				ホスホリラーゼ染色 : [陰性 ・ 陽性 ・ 不明]				グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり]			
		所見 (その他) : ()											
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)				PYGM遺伝子異常 : [なし ・ あり]				()			
検査所見 (その他)		検査所見 (その他) : ()											

告示番号		67		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		70 糖原病Ⅵ型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり]											
	眼	痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				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) : ()													
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [なし ・ あり]				
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]												
その他		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													
酵素活性測定		グルコースホスホリラーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()											
血液検査		血清尿酸 : ()mg/dL AST : ()U/L ALT : ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil) : ()mg/dL 血糖値 (空腹時) : ()mg/dL 乳酸 (空腹時) : ()mg/dL ・ 未実施 乳酸 (食後) : ()mg/dL ・ 未実施											
負荷試験		経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT) : [未実施 ・ 実施]				血糖値 (前値) : ()mg/dL 血糖値 (2時間値) : ()mg/dL				乳酸 : 前値 : ()mg/dL 乳酸 : 2時間値 : ()mg/dL			
		グルカゴン負荷試験 (空腹時) : [未実施 ・ 実施]				血糖値 (前値) : ()mg/dL 血糖値 (頂値) : ()mg/dL							
		グルカゴン負荷試験 (食後2時間) : [未実施 ・ 実施]				血糖値 (前値) : ()mg/dL 血糖値 (頂値) : ()mg/dL							
病理検査		肝生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり] 脂肪肝 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()											
画像検査		超音波検査 (肝・脾) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 肝腫大 : [なし ・ あり] 肝輝度の上昇 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()											
		CT検査 (腹部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 肝腫大 : [なし ・ あり] 肝信号強度の上昇 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()											

告示番号		68		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		71 糖原病Ⅶ型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]				意識障害 : [なし ・ あり]			
		痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
	眼	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) : ()													
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [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						
その他		人形様顔貌 : [なし ・ あり]				運動不耐 : [なし ・ あり]				ミオグロビン尿 : [なし ・ あり]			
症状 (その他) : ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
酵素活性測定		ホスホフルクトキナーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()											
血液検査		網赤血球 : () % BUN : () mg/dL 血清クレアチニン : () mg/dL 血清尿酸 : () mg/dL 血清アルブミン : () g/dL AST : () U/L ALT : () U/L LDH : () U/L 血清総ビリルビン (T-Bil) : () mg/dL 血清間接ビリルビン (I-Bil) : () mg/dL PT : () 秒 ・ % PT-INR : () APTT : () 秒 血清ミオグロビン : () ng/mL ・ 未実施											
尿検査		尿中ミオグロビン : () ng/mL ・ 未実施											
負荷試験		前腕運動負荷試験 : [未実施 ・ 実施] 乳酸・ピルビン酸の上昇 : [なし ・ あり]											
病理検査		筋生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()											
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) PFKM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) : ()											

告示番号		69		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〉		1/3		
病名		72 糖原病Ⅸ型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)												
病型		病型 (糖原病Ⅸ型) : [IX a型 (肝型) ・ IX b型 (肝筋型) ・ IX c型 (肝型) ・ IX d型 (筋型)]												
症 状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]												
	内分泌・代謝	低血糖 : [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 (進行性) : [なし ・ あり]			痛性筋痙攣 (運動時) : [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] 意識障害 : [なし ・ あり]												
		痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]												
眼	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) : ()													
	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] 角膜混濁 : [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]													
その他	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : ()dB			聴力 (左) : ()dB							
	運動不耐 : [なし ・ あり]			ミオグロビン尿 : [なし ・ あり]										
症状 (その他) : ()														
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
酵素活性測定		ホスホリラーゼキナーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()												
血液検査		BUN : ()mg/dL 血清クレアチニン : ()mg/dL 血清尿酸 : ()mg/dL AST : ()U/L ALT : ()U/L CK : 最近1年間の最高値 : ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil) : ()mg/dL 血糖値 (空腹時) : ()mg/dL 乳酸 (空腹時) : ()mg/dL ・ 未実施 乳酸 (食後) : ()mg/dL ・ 未実施												
負荷試験		経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT) : [未実施 ・ 実施]			血糖値 (前値) : ()mg/dL			血糖値 (2時間値) : ()mg/dL						
		乳酸 : 前値 : ()mg/dL			乳酸 : 2時間値 : ()mg/dL									
		グルカゴン負荷試験 (空腹時) : [未実施 ・ 実施]			血糖値 (前値) : ()mg/dL			血糖値 (頂値) : ()mg/dL						
病理検査		グルカゴン負荷試験 (食後2時間) : [未実施 ・ 実施]			血糖値 (前値) : ()mg/dL			血糖値 (頂値) : ()mg/dL						
		筋生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)			グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり]									
		所見 (その他) : ()												
画像検査		肝生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)			グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり]									
		脂肪肝 : [なし ・ あり]												
		所見 (その他) : ()												
超音波検査 (肝・脾) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)		肝腫大 : [なし ・ あり] 肝輝度の上昇 : [なし ・ あり]												
所見 (その他) : ()														

告示番号		62		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		73 グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症							受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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]												
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 麻痺 : [なし ・ あり ・ 不明]												
		精神症状 : [なし ・ あり]				嗜眠 : [なし ・ あり]				錯乱 : [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]								
		ジスキネジア (発作性労作誘発性) : [なし ・ あり ・ 不明]												
		てんかん : [なし ・ あり] 発症時期 : (年 月) 点頭発作 : [なし ・ あり] 強直発作 : [なし ・ あり] 強直間代発作 : [なし ・ あり] ミオクローニー発作 : [なし ・ あり] 非定型欠神発作 : [なし ・ あり] 定型欠神発作 : [なし ・ あり] 脱力発作 : [なし ・ あり] 単純部分発作 : [なし ・ あり] 複雑部分発作 : [なし ・ あり]												
		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] 視野障害 : [なし ・ あり]			
			視神経萎縮 : [なし ・ あり]				角膜混濁 : [なし ・ あり]				発作性異常眼球運動 : [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														
糖輸送試験		赤血球3-O-メチル-D-グルコース取込み試験 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 対正常比 : ()%												
血液検査		血糖値 (空腹時) : ()mg/dL												
髄液検査		髄液糖 : ()mg/dL				髄液糖／血糖 : ()				髄液中乳酸 : ()mg/dL ・ 未実施				
生理機能検査		脳波検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 背景脳波の徐波化 (発作間欠期) : [なし ・ あり] 食事またはグルコース静注により脳波異常が改善 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()												
画像検査		CTまたはMRI検査 (頭部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 大脳萎縮 : [なし ・ あり] 髄鞘化遅延 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()												
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 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 : ()												

告示番号		72		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		74 59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症							受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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													
具体的な疾病名		()						最終受診日		(年 月 日)			
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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]				意識障害 : [なし ・ あり]			
		痙攣 : [なし ・ あり]				小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
	眼	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) : ()													
耳鼻咽喉	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]				角膜混濁 : [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		聴力障害 : [なし ・ あり]				聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB					
症状 (その他)		()											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
酵素活性測定		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
		酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
血液検査		酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]											
		検査項目名及び測定値 : ()											
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		部位 : ()					
		所見 : ()											
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		検査名 : ()					
		部位 : () 所見 : ()											
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 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 : ()											

告示番号		129		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〉		1/3		
病名		75 ムコ多糖症Ⅰ型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)												
病型		病型 (ムコ多糖症Ⅰ型): [Hurler 病 ・ Scheie 病 ・ Hurler-Scheie 病]												
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] 心筋障害: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]				気管狭窄: [なし ・ あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]												
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]				関節拘縮: [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]				下痢: [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] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]								
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]								
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [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												
滲出性中耳炎: [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]										
その他	巨舌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()				特徴的な顔貌: [なし ・ あり]									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
代謝物測定 (尿中)		デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()												
		ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()												
酵素活性測定		α-L-イゾロニダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()												
血液検査		白血球数: ()/μL BUN: ()mg/dL ALT: ()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数: ()×10 ⁴ /μL AST: ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施				

告示番号		130		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〉		1/3		
病名		76 ムコ多糖症Ⅱ型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (ムコ多糖症Ⅱ型) : [軽症型 ・ 中間型 ・ 重症型]												
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]							
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [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]				下痢 : [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) : ()														
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]									
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]				角膜混濁 : [なし ・ あり]				Cherry-red spot : [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								
滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]										
その他	巨舌 : [なし ・ あり]				特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]				症状 (その他) : ()					
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
代謝物測定 (尿中)		デルマタン硫酸 (DS) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : () 基準値 : ()												
		ヘパラン硫酸 (HS) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : () 基準値 : ()												
酵素活性測定		イズロン酸-2-スルファターゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()												
血液検査		白血球数 : ()/μL BUN : ()mg/dL ALT : ()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb) : ()g/dL 血清クレアチニン : ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数 : ()×10 ⁴ /μL AST : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP) : ()U/L ・ 未実施				

告示番号		131		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〉		1/3	
病名		77 ムコ多糖症Ⅲ型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (ムコ多糖症Ⅲ型): [A型 ・ B型 ・ C型 ・ D型]											
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] 心筋障害: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]				気管狭窄: [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]				関節拘縮: [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]				下痢: [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): ()											
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]							
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [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											
滲出性中耳炎: [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]									
その他	巨舌: [なし ・ あり]				特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)		ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()											
酵素活性測定		ヘパラン-N-スルファターゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()											
		α-N-アセチルグルコサミニダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()											
酵素活性測定		アセチル-CoA: α-グルコサミン-N-アセチルトランスフェラーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()											

告示番号		132		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〉		1/3	
病名		78 ムコ多糖症Ⅳ型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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 (ムコ多糖症Ⅳ型): [A型 ・ B型]											
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]							
	腎・泌尿器	蛋白尿: [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]				下痢: [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): ()													
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]								
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]				角膜混濁: [なし ・ あり]				Cherry-red spot: [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				
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]								
その他	巨舌: [なし ・ あり]				特徴的な顔貌: [なし ・ あり]				()				
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)		ケラタン硫酸 (KS): [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				測定値: () 基準値: ()			
		コンドロイチン硫酸 (CS): [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				測定値: () 基準値: ()			
酵素活性測定		N-アセチルガラクトサミン-6-硫酸スルファターゼ活性: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				測定値: () 基準値: ()			
		検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]											
		β-ガラクトシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				測定値: () 基準値: ()			
		検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]											
		測定値: ()											

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関所在地
電話番号

記載年月日 年 月 日
診断年月日 年 月 日

診療科
医師名
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
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

告示番号		133		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〉		1/3		
病名		79 ムコ多糖症Ⅵ型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (ムコ多糖症Ⅵ型): [軽症型 ・ 中間型 ・ 重症型]												
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] 心筋障害: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]				気管狭窄: [なし ・ あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]												
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]				関節拘縮: [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]				下痢: [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): ()												
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]								
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [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												
		滲出性中耳炎: [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]								
その他	巨舌: [なし ・ あり]				特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
代謝物測定 (尿中)		デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()												
酵素活性測定		N-アセチルガラクトサミン-4-スルファターゼ (アリルスルファターゼB) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()												
血液検査		白血球数: ()/μL BUN: ()mg/dL ALT: ()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数: ()×10 ⁴ /μL AST: ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施				
		異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()												

告示番号		134		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〉		1/3	
病名		80 ムコ多糖症Ⅶ型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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 (ムコ多糖症Ⅶ型): [新生児型 ・ 中間型 ・ 軽症型]											
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] 心筋障害: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]				気管狭窄: [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]				関節拘縮: [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]				下痢: [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] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]							
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [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											
滲出性中耳炎: [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]									
その他	巨舌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()				特徴的な顔貌: [なし ・ あり]								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施] 測定値: ()				実施日: (年 月 日) () 基準値: ()								
	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施] 測定値: ()				実施日: (年 月 日) () 基準値: ()								
	コンドロイチン硫酸 (CS): [未実施 ・ 実施] 測定値: ()				実施日: (年 月 日) () 基準値: ()								
酵素活性測定	β-グルクロニダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: ()				実施日: (年 月 日) () 基準値: ()								

告示番号		125		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〉		1/3			
病名		81 フコシドーシス						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (フコシドーシス) : [乳児型 ・ 軽症型]													
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] 心筋障害 : [なし ・ あり]						心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]						気管狭窄 : [なし ・ あり]	
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]													
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]						骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]						関節拘縮 : [なし ・ あり] 筋力低下 : [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり] 性質 : [痙攣 ・ 固縮]													
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]						脾腫大 : [なし ・ あり]				下痢 : [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 ・ 歩歩 ・ 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] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()						自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]							
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]						被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]							
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]						白内障 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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													
滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]						扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]									
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()						特徴的な顔貌 : [なし ・ あり] ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載															
代謝物測定 (尿中)		フコース含有オリゴ糖 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : () 基準値 : ()													
酵素活性測定		α-L-フコシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()													
血液検査		白血球数 : ()/μL BUN : ()mg/dL ALT : ()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb) : ()g/dL 血清クレアチニン : ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数 : ()×10 ⁴ /μL AST : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP) : ()U/L ・ 未実施					
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()													

告示番号		128		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〉		1/3	
病名		82 マンノシドーシス						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
病型		病型 (マンノシドーシス) : [α-マンノシドーシス (乳児型) ・ α-マンノシドーシス (若年成人型) ・ β-マンノシドーシス]											
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] 心筋障害 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]				気管狭窄 : [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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]				下痢 : [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) : ()											
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]							
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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											
滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]									
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()				特徴的な顔貌 : [なし ・ あり] ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)		マンノース含有オリゴ糖 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : () 基準値 : ()											
酵素活性測定		α-マンノシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()											
		β-マンノシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()											
血液検査		白血球数 : ()/μL BUN : ()mg/dL ALT : ()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb) : ()g/dL 血清クレアチニン : ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数 : ()×10 ⁴ /μL AST : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP) : ()U/L ・ 未実施			

告示番号		111		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〉		1/3	
病名		83 アスパルチルグルコサミン尿症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]							
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [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]				下痢 : [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) : ()													
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]								
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]				角膜混濁 : [なし ・ あり]				Cherry-red spot : [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	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												
その他	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]								
	巨舌 : [なし ・ あり] 特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]												
症状 (その他) : ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)		アスパルチルグルコサミン : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : () 基準値 : ()											
酵素活性測定		アスパルチルグルコサミニダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()											
血液検査		白血球数 : ()/μL				ヘモグロビン (Hb) : ()g/dL				血小板数 : ()×10 ⁴ /μL			
		BUN : ()mg/dL				血清クレアチニン : ()mg/dL				AST : ()U/L			
		ALT : ()U/L				CK : ()U/L				酸性ホスファターゼ (ACP) : ()U/L ・ 未実施			
		アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : ()U/L ・ 未実施											
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]											
		検査項目名及び測定値 : ()											

告示番号		111		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〉		2/3	
病理検査	組織診:	[未実施 ・ 実施]		実施日:		(年 月 日)							
	部位:	()											
	所見:	()											
画像検査	単純X線検査:	[未実施 ・ 実施]		実施日:		(年 月 日)							
	部位:	()											
	所見:	()											
	CT検査:	[未実施 ・ 実施]		実施日:		(年 月 日)							
	部位:	()											
	所見:	()											
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)		aspartylglucosaminidase 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):	()											
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:	()											
家族歴	本疾患の家族歴:	[なし ・ あり ・ 不明]											
	詳細:	()											
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法	酵素補充療法:	[未実施 ・ 実施]		導入開始日:		(年 月 日)							
	治療効果:	[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]											
	治療施設:	[自施設 ・ 他施設]		他施設名:		()							
	薬物療法 (その他):	()											
呼吸管理	人工呼吸管理:	[なし ・ あり]		酸素療法:		[なし ・ あり]		非侵襲的陽圧換気療法:		[なし ・ あり]			
	気管切開管理:	[なし ・ あり]											
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む):	[なし ・ あり]		中心静脈栄養:		[なし ・ あり]							
移植	造血幹細胞移植:	[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定]		実施日:		(年 月 日)							
	ドナー:	[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明]		移植細胞:		[骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]							
	HLAアリール一致度:	[8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明]											
	HLA抗原一致度:	[完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明]		ex vivo細胞除去:		[未実施 ・ 実施 ・ 不明]							
	前処置:	()											
	治療施設:	[自施設 ・ 他施設]		他施設名:		()							
治療	治療 (その他):	()											
今後の治療方針	今後の治療方針:	()											
	治療見込み期間 (入院)	開始日: (年 月 日)		終了日: (年 月 日)									
	治療見込み期間 (外来)	開始日: (年 月 日)		終了日: (年 月 日)		通院頻度: ()回/月							
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
医療機関・医師署名													
上記の通り診断します。													
医療機関名 記載年月日 年 月 日													
医療機関所在地 診断年月日 年 月 日													
電話番号													
診療科													
医師名													
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()													

告示番号		117		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〉		1/3	
病名		84 シアリドーシス						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (シアリドーシス) : [I型 ・ II型]											
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] 心筋障害 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]				気管狭窄 : [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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]				下痢 : [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) : ()											
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]							
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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											
		滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]							
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()				特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)		シアル酸含有オリゴ糖 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : () 基準値 : ()											
酵素活性測定		ライソゾーム性シアリダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()											
血液検査		白血球数 : ()/μL BUN : ()mg/dL ALT : ()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb) : ()g/dL 血清クレアチニン : ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数 : ()×10 ⁴ /μL AST : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP) : ()U/L ・ 未実施			
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											

告示番号		113		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〉		1/3	
病名		85 ガラクトシアリドーシス						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (ガラクトシアリドーシス) : [新生児及び早期乳児型 ・ 晩期乳児型 ・ 若年及び成人型]											
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] 心筋障害 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]				気管狭窄 : [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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]				下痢 : [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) : ()											
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]							
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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											
滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]									
その他	巨舌 : [なし ・ あり]				特徴的な顔貌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)		シアル酸含有オリゴ糖 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : () 基準値 : ()											
酵素活性測定	β-ガラクトシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()												
	ライソゾーム性シアリダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()												
	カタレプシンA活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()												

告示番号		118		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〉		1/3	
病名		86 GM1-ガングリオシドーシス						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (GM1-ガングリオシドーシス) : [乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型]											
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] 心筋障害 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]				気管狭窄 : [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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]				下痢 : [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] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()				自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]							
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]							
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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											
		滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]							
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()				特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
酵素活性測定		β-ガラクトシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()											
血液検査		白血球数 : ()/μL BUN : ()mg/dL ALT : ()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb) : ()g/dL 血清クレアチニン : ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数 : ()×10 ⁴ /μL AST : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP) : ()U/L ・ 未実施			
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()											

告示番号		119		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〉		1/3	
病名		87 GM2-ガングリオシドーシス						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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 (GM2-ガングリオシドーシス): [テイ・サックス (Tay-Sachs) 病 ・ サンドホフ (Sandhoff) 病 ・ AB型]											
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] 心筋障害: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]				気管狭窄: [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]				関節拘縮: [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]				下痢: [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): ()											
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]							
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [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											
滲出性中耳炎: [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]									
その他	巨舌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()				特徴的な顔貌: [なし ・ あり]								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)		オリゴ糖: [未実施 ・ 実施] 測定値: ()				実施日: (年 月 日) 基準値: ()							
酵素活性測定		β-ヘキシサミニダーゼA活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: ()				基準値: ()							
		β-ヘキシサミニダーゼB活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: ()				基準値: ()							
血液検査		白血球数: ()/μL BUN: ()mg/dL ALT: ()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数: ()×10 ⁴ /μL AST: ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施			

告示番号		112		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〉		1/3	
病名		88 異染性白質ジストロフィー						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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 (異染性白質ジストロフィー): [後期乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型 ・ サボシンB欠損症]											
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] 心筋障害: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]				気管狭窄: [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]				関節拘縮: [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]				下痢: [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): ()											
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]							
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [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											
滲出性中耳炎: [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]									
その他	巨舌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()				特徴的な顔貌: [なし ・ あり] ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)		スルファチド: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()											
酵素活性測定		アリルスルファターゼ A 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()											
血液検査		白血球数: ()/μL BUN: ()mg/dL ALT: ()U/L アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数: ()×10 ⁴ /μL AST: ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施			
		異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()											

告示番号		122		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〉		1/3	
病名		89 ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (ニーマン・ピック病) : [A型 ・ B型 ・ C型 (乳児型) ・ C型 (成人型)]											
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] 心筋障害 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]				気管狭窄 : [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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]				下痢 : [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) : ()											
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]							
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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											
滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]									
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()				特徴的な顔貌 : [なし ・ あり] ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)		スフィンゴミエリン : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : () 基準値 : ()											
酵素活性測定		酸性スフィンゴミエリナーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()											
血液検査		白血球数 : ()/μL BUN : ()mg/dL ALT : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP) : ()U/L				ヘモグロビン (Hb) : ()g/dL 血清クレアチニン : ()mg/dL CK : ()U/L ・ 未実施				血小板数 : ()×10 ⁴ /μL AST : ()U/L LDL コレステロール : ()mg/dL アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE) : ()U/L ・ 未実施			
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											

告示番号		115		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〉		1/3	
病名		90 ゴーシェ (Gaucher) 病						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (ゴーシェ病) : [1型 ・ 2型 ・ 3型]											
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] 心筋障害 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]				気管狭窄 : [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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]				下痢 : [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) : ()											
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]							
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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											
		滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]							
その他	巨舌 : [なし ・ あり]				特徴的な顔貌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
酵素活性測定		β-グルコシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()											
血液検査		白血球数 : ()/μL BUN : ()mg/dL ALT : ()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb) : ()g/dL 血清クレアチニン : ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数 : ()×10 ⁴ /μL AST : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP) : ()U/L ・ 未実施			
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											

告示番号		124		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〉		1/3	
病名		91 ファブリー (Fabry) 病						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
病型		病型 (ファブリー病) : [古典型 ・ 亜型 ・ 顕性ヘテロ接合体]											
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] 心筋障害 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]				気管狭窄 : [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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]				下痢 : [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] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()				自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]							
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]							
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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											
		滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]							
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()				特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (尿中)		グロボトリアオシルセラミド (Gb3) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : () 基準値 : ()											
酵素活性測定		α-ガラクトシダーゼA活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()											
血液検査		白血球数 : () /μL BUN : () mg/dL ALT : () U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : () U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb) : () g/dL 血清クレアチニン : () mg/dL CK : () U/L				血小板数 : () ×10 ⁴ /μL AST : () U/L 酸性ホスファターゼ (ACP) : () U/L ・ 未実施			
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											

病名	92 クラッベ (Krabbe) 病					受付種別	☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 月 日					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI	
		年 月 日				年 月 日			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 (クラッベ病) : [乳児型 ・ 後期乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型]									
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] 心筋障害 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]				気管狭窄 : [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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]				下痢 : [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] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()				自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]				
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]				
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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								
滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]						
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()				特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]					
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
酵素活性測定	ガラクトセレブロシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()									
血液検査	白血球数 : ()/μL BUN : ()mg/dL ALT : ()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb) : ()g/dL 血清クレアチニン : ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数 : ()×10 ⁴ /μL AST : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP) : ()U/L ・ 未実施	
	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()									
髄液検査	髄液中総蛋白 : ()mg/dL ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)									

告示番号		123		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〉		1/3		
病名		93 ファーバー (Farber) 病						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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		治癒 ・ 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 (ファーバー病) : [古典型 ・ 中間型 ・ 軽症型 ・ 新生児型 ・ 進行性神経障害型 ・ サンドホッフ病合併型 ・ プロサポシン欠損型]												
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] 心筋障害 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]				気管狭窄 : [なし ・ あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]												
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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]				下痢 : [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] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()				自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]								
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]								
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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												
滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]										
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()				特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
酵素活性測定		セラミダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()												
血液検査		白血球数 : ()/μL BUN : ()mg/dL ALT : ()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb) : ()g/dL 血清クレアチニン : ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数 : ()×10 ⁴ /μL AST : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP) : ()U/L ・ 未実施				
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()												

告示番号		135		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〉		1/3		
病名		95 ムコリピドーシスⅡ型 (I-cell病)						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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		治癒 ・ 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]												
	腎・泌尿器	蛋白尿: [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] 下痢: [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): ()												
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]												
	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] 角膜混濁: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [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												
滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]														
その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()													
	β-グルコシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()													
	β-ヘキサミニダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()													
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×10 ⁴ /μL BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L CK : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施 アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施													

告示番号		136		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〉		1/3		
病名		96 ムコリプドーシスⅢ型						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI				
				年 月 日				年 月 日		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]												
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [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] 下痢 : [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) : ()												
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]												
	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] 角膜混濁 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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												
		滲出性中耳炎 : [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]												
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 特徴的な顔貌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()													
	β-グルコシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()													
	β-ヘキササミニダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()													
血液検査	白血球数 : () /μL ヘモグロビン (Hb) : () g/dL 血小板数 : () ×10 ⁴ /μL BUN : () mg/dL 血清クレアチニン : () mg/dL AST : () U/L ALT : () U/L CK : () U/L 酸性ホスファターゼ (ACP) : () U/L ・ 未実施 アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : () U/L ・ 未実施													

告示番号		126		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〉		1/3		
病名		97 ポンペ (Pompe) 病						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (ポンペ病) : [乳児型 ・ 小児型 (遅発型) ・ 成人型 (遅発型)]												
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] 心筋障害 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]				気管狭窄 : [なし ・ あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]												
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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]				下痢 : [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] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()				自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]								
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]								
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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												
滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]										
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()				特徴的な顔貌 : [なし ・ あり] ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
酵素活性測定		酸性α-グルコシダーゼ (GAA) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : () 基準値 : ()												
血液検査		白血球数 : () /μL BUN : () mg/dL ALT : () U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : () U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb) : () g/dL 血清クレアチニン : () mg/dL CK : () U/L				血小板数 : () ×10 ⁴ / μL AST : () U/L 酸性ホスファターゼ (ACP) : () U/L ・ 未実施				
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()												
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()												

告示番号		116		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〉		1/3	
病名		98 酸性リパーゼ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (酸性リパーゼ欠損症) : [ウォルマン (Wolman) 病 ・ コレステロールエステル蓄積症]											
症 状	全身	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]							
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	副腎石灰化: [なし ・ あり]				脂質異常症: [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]				下痢: [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]							
	皮膚・粘膜	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): ()													
異性性蒙古斑: [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]									
眼	緑内障: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり]				角膜混濁: [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				
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]								
その他	巨舌: [なし ・ あり]				特徴的な顔貌: [なし ・ あり]								
	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
酵素活性測定		酸性リパーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()											
血液検査		白血球数: ()/μL				ヘモグロビン (Hb): ()g/dL				血小板数: ()×10 ⁴ /μL			
		BUN: ()mg/dL				血清クレアチニン: ()mg/dL				AST: ()U/L			
		ALT: ()U/L				CK : ()U/L				酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施			
		アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施											
		異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()											

告示番号		120		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〉		1/3	
病名		99 シスチン症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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 (シスチン症): [腎型 ・ 中間型 ・ 非腎型 (眼型)]											
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] 心筋障害: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]				気管狭窄: [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]				関節拘縮: [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]				下痢: [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): ()											
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]							
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [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											
		滲出性中耳炎: [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]							
その他	巨舌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()				特徴的な顔貌: [なし ・ あり] ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定		白血球中シスチン濃度: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()											
血液検査		白血球数: ()/μL BUN: ()mg/dL ALT: ()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数: ()×10 ⁴ /μL AST: ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施			
		異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()											
病理検査		組織診: [未実施 ・ 実施] 部位: () 所見: ()				実施日: (年 月 日) () ()							

告示番号		137		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〉		1/3	
病名		100 遊離シアル酸蓄積症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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 (遊離シアル酸蓄積症) : [乳児型 (重症型) ・ 中間型 ・ Salla病 (軽症型)]											
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] 心筋障害 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]				気管狭窄 : [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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]				下痢 : [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] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()				自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]							
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]							
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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											
		滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]							
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()				特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定	血中	遊離シアル酸 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
	尿中	遊離シアル酸 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
血液検査		白血球数 : ()/μL BUN : ()mg/dL ALT : ()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : ()U/L ・ 未実施				ヘモグロビン (Hb) : ()g/dL 血清クレアチニン : ()mg/dL CK : ()U/L				血小板数 : ()×10 ⁴ /μL AST : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP) : ()U/L ・ 未実施			
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											

告示番号		121		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〉		1/3		
病名		101 神経セロイドリポフスチン症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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		治癒 ・ 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 (神経セロイドリポフスチン症): [先天型 ・ 乳児型 ・ 遅発乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型 ・ 非定型]												
身体所見		小頭症 (−2.0SD以下): [なし ・ あり]												
症状	全身		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]							
	腎・泌尿器		蛋白尿: [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]				下痢: [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]											
	皮膚・粘膜		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): ()											
異性性蒙古斑: [なし ・ あり]				被角血管腫 (アングリオケラトーマ): [なし ・ あり]										
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]				角膜混濁: [なし ・ あり]				網膜色素変性: [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				
		滲出性中耳炎: [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]								
その他		巨舌: [なし ・ あり]				特徴的な顔貌: [なし ・ あり]				症状 (その他): ()				
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
酵素活性測定		パルミトイルプロテインチオエステラーゼ (PPT) 1活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)												
		検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]								基準値: ()				
		測定値: ()												
		トリペプチジルペプチダーゼ (TPP) 1活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)												
		検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]								基準値: ()				
		測定値: ()												
カテプシンD活性: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)												
		検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]												
		測定値: ()								基準値: ()				

告示番号		138		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〉		1/3	
病名		102 75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病							受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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		治癒 ・ 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													
具体的な疾病名		()						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]					
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]						腎皮質小嚢胞: [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]						肝機能障害: [なし ・ あり]		下痢: [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]		睡眠障害: [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]					
	皮膚・粘膜	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): ()													
異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり] 軟部腫瘍: [なし ・ あり]													
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]						角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [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												
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]						めまい: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]				
その他	巨舌: [なし ・ あり]						特徴的な顔貌: [なし ・ あり]						
症状 (その他): ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定		代謝物測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)											
		測定物質名: ()											
		検体採取部位: ()											
		測定値: ()						基準値: ()					
酵素活性測定		酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)											
		酵素名: ()											
		検体採取部位: ()											
		測定値: ()						基準値: ()					
血液検査		白血球数: ()/μL						ヘモグロビン (Hb): ()g/dL		血小板数: ()×10 ⁴ /μL			
		BUN: ()mg/dL						血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L			
		ALT: ()U/L						CK : ()U/L		酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施			
		アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施											

告示番号		82		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〉		1/3	
病名		103 ペルオキシソーム形成異常症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)											
身体所見		小頭症 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり] 前額突出 : [なし ・ あり] 大泉門開大 : [なし ・ あり] 鼻根部扁平 : [なし ・ あり] 内眼角贅皮 : [なし ・ あり] 眼間距離 : [なし ・ あり] 近位優位な対称性の四肢短縮症 : [なし ・ あり]											
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり] 哺乳力低下 : [なし ・ あり] 凝固能低下 : [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]											
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり] 腎皮質小嚢胞 : [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] 関節の異常石灰化 : [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] 肝機能障害 : [なし ・ あり] 下痢 : [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) : ()											
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり] 被血血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり] 魚鱗癬 : [なし ・ あり]											
	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] 角膜混濁 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [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											
滲出性中耳炎 : [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]													
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (血中)	極長鎖脂肪酸測定 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) C26:0 : 測定値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C25:0 : 測定値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C24:0 : 測定値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C22:0 : 測定値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)												
	フィタン酸 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)												
	プリスタン酸 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)												

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関所在地
電話番号

記載年月日 年 月 日
診断年月日 年 月 日

診療科
医師名
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
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

告示番号		81		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〉		1/3		
病名		104 副腎白質ジストロフィー						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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 (副腎白質ジストロフィー) : [小児大脳型 ・ 思春期大脳型 ・ 副腎脊髄ニューロパチー (AMN) ・ 成人大脳型 ・ 小脳・脳幹型 ・ アジソン型 ・ 女性発症者 ・ その他 (発症前男性等)]												
症 状	全身		体重減少: [なし ・ あり] 無気力: [なし ・ あり]				易感染性: [なし ・ あり] 低血圧: [なし ・ あり]				食欲不振: [なし ・ あり]			
	呼吸器・ 循環器		咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]				気管狭窄: [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器		蛋白尿: [なし ・ あり] 排尿障害: [なし ・ あり]											
	筋・骨格		病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]				関節拘縮: [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] 下痢: [なし ・ あり] 排泄障害: [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] 痙性麻痺: [なし ・ あり] 深部腱反射の亢進: [なし ・ あり] 病的腱反射の出現: [なし ・ あり] クローヌス: [なし ・ あり] 嚥下障害: [なし ・ あり] 言語障害: [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): ()											
			感覚障害: 知覚低下: [なし ・ あり ・ 不明] 知覚過敏: [なし ・ あり ・ 不明] 疼痛: [なし ・ あり ・ 不明]											
			感覚障害 (その他): ()											
	皮膚・粘膜		異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被血血管腫 (アングリオケラトーマ): [なし ・ あり] 色素沈着: [なし ・ あり]											
	眼		緑内障: [なし ・ あり] 視野欠損: 皮質盲: [なし ・ あり] 斜視: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]				視野障害: [なし ・ あり] 網膜色素変性: [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												
		滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]												
その他		巨舌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
代謝物測定 (血中)		極長鎖脂肪酸測定: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)								
		C26:0: 測定値: ()				)mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()				)mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)				
		C25:0: 測定値: ()				)mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()				)mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)				
		C24:0: 測定値: ()				)mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()				)mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)				
		C22:0: 測定値: ()				)mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()				)mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)				

告示番号		83		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〉		1/3		
病名		105 レフサム (Refsum) 病						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)												
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]				不整脈 : [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]				
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [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]				下痢 : [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]								
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]				魚鱗癬 : [なし ・ あり]				
		眼	緑内障 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり]				視野障害 : [なし ・ あり]			
			角膜混濁 : [なし ・ あり]				網膜色素変性 : [なし ・ あり]							
	耳鼻咽喉	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										
その他	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]									
	巨舌 : [なし ・ あり]													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
代謝物測定 (血中)	フィタン酸 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)									
	測定値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)				基準値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)									
	プリスタン酸 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)									
血液検査	測定値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)				基準値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)									
	フィタン酸／プリスタン酸比 : () ・ 未実施													
	白血球数 : () /μL				ヘモグロビン (Hb) : () g/dL				血小板数 : () ×10 ⁴ /μL					
	BUN : () mg/dL				血清クレアチニン : () mg/dL				AST : () U/L					
	ALT : () U/L				CK : () U/L									
	酸性ホスファターゼ (ACP) : () U/L ・ 未実施				アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE) : () U/L ・ 未実施									
	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]													
検査項目名及び測定値 : ()														

告示番号		84		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〉		1/3	
病名		106 103から105までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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													
具体的な疾病名		()				最終受診日		(年 月 日)					
症状	全身	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]							
	腎・泌尿器	蛋白尿: [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]				下痢: [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]							
	皮膚・粘膜	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	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]				被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]								
	緑内障: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり]				角膜混濁: [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				
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]				扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]								
その他	巨舌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定		代謝物測定: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)							
		測定物質名: ()											
		検体採取部位: ()											
		測定値: ()				基準値: ()							
酵素活性測定		酵素活性測定: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)							
		酵素名: ()											
		検体採取部位: ()											
		測定値: ()				基準値: ()							
血液検査		白血球数: ()/μL				ヘモグロビン (Hb): ()g/dL				血小板数: ()×10 ⁴ /μL			
		BUN: ()mg/dL				血清クレアチニン: ()mg/dL				AST: ()U/L			
		ALT: ()U/L				CK : ()U/L				酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施			
		アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施											
		異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]											
		検査項目名及び測定値: ()											

告示番号		25		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		107 ウィルソン (Wilson) 病								受付種別		☐ 継続 ☐ 転入 転出実施主体名 → ()					
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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI			
				年 月 日						年 月 日				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]															
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり]															
	眼	痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]															
振戦 : [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]																	
耳鼻咽喉	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) : ()																
	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]																
その他	視神経萎縮 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり] カイザー・フライシャー (Kayser-Fleisher) 角膜輪 : [なし ・ あり]																
	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																	
血液検査		血清尿酸 : () mg/dL 血中遊離銅 : () μg/dL				血清セロプラスミン : () mg/dL 直接 Coombs 試験 : [陰性 ・ 陽性 ・ 不明]				血清銅 (Cu) : () μg/dL							
尿検査		尿中銅 (Cu) : () μg/day															
負荷試験		D-ペニシラミン負荷試験 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)								尿中銅 (Cu) : () μg/day							
病理検査		肝生検 : [未実施 ・ 実施] 所見 (その他) : ()				実施日 : (年 月 日)				肝銅含量 : () μg/g乾重量							
画像検査		MRI 検査 (頭部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 被殻、尾状核、淡蒼球、小脳歯状核 (+中小脳脚)、視床外側部に左右対称のT2強調高信号 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()															
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] 遺伝子異常 (その他) : ()				実施日 : (年 月 日)				ATP7B遺伝子異常 : [なし ・ あり]							
検査所見 (その他)		検査所見 (その他) : ()															

告示番号		29		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		108 メンケス (Menkes) 病						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]												
	腎・泌尿器	膀胱憩室: [なし ・ あり]												
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり] 骨粗鬆症: [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] 意識障害: [なし ・ あり]												
		痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]												
	発達・知能		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): ()											
皮膚・粘膜	毛髪異常: [なし ・ あり]													
眼	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] 角膜混濁: [なし ・ あり]													
耳鼻咽喉		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												
その他	症状 (その他): ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
血液検査		乳酸:これまでの最高値: ()mg/dL 基準値 (自): ()mg/dL 基準値 (至): ()mg/dL												
		ビルビン酸:これまでの最高値: ()mg/dL 基準値 (自): ()mg/dL 基準値 (至): ()mg/dL												
		血清セルロプラスミン: ()mg/dL 血清銅 (Cu): ()μg/dL												
尿検査		尿中銅 (Cu): ()μg/day												
病理検査		培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 銅濃度: () ng/mg蛋白												
画像検査		MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)												
		脳萎縮: [なし ・ あり] 硬膜下出血: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()												
発達・知能指数検査		MRA検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 血管蛇行: [なし ・ あり]												
		所見 (その他): ()												
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) ATP7A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): ()												

告示番号		26		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		109 オクシピタル・ホーン症候群						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]												
	腎・泌尿器	膀胱憩室: [なし ・ あり]												
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]						骨粗鬆症: [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] 意識障害: [なし ・ あり]												
		痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]												
	眼	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): ()														
耳	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]				角膜混濁: [なし ・ あり]				視野障害: [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]												
聴力		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														
血液検査		血清セロプラスミン: ()mg/dL 血清銅 (Cu): ()μg/dL												
病理検査		培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 銅濃度: ()ng/mg蛋白												
画像検査		単純X線検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)						後頭骨に角様の突起: [なし ・ あり]						
		所見 (その他): ()												
MRA検査		MRA 検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)						血管蛇行: [なし ・ あり]						
		所見 (その他): ()												
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・ビナー式 ・ 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)						ATP7A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): ()												
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: ()												
既往歴		繰り返す尿路感染症: [なし ・ あり]												

告示番号		28		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		110 無セルロプラスミン血症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [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] 意識障害 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 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) : ()							
	眼	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]				角膜混濁 : [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉		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											
その他		症状 (その他) : ()											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査		血清セルロプラスミン : ()mg/dL 血清鉄 (Fe) : ()μg/dL 血清銅 (Cu) : ()μg/dL フェリチン : ()ng/mL ・ 未実施											
画像検査		MRI検査 (頭部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()											
		FDG-PET検査 (頭部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()											
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) NBIA4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) : ()											
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
合併症		糖尿病 : [なし ・ あり] 合併症 (その他) : ()											

告示番号		24		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		111 亜硫酸酸化酵素欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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] 気管狭窄 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり]				冠動脈疾患 : [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] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
酵素活性測定	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
血液検査	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()												
病理検査	組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()												
画像検査	画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()												
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 : ()												

告示番号		27		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		112 先天性腸性肢端皮膚炎						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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] 気管狭窄 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり]				冠動脈疾患 : [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] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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														
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定物質名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()													
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定物質名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()													
	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定物質名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()													
酵素活性測定	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 酵素名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()													
	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 酵素名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()													
血液検査	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()													
病理検査	組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()													
画像検査	画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()													
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 : ()													

告示番号		30		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		113 107から112までに掲げるもののほか、金属代謝異常症							受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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													
具体的な疾病名		()						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] 気管狭窄 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり]				冠動脈疾患 : [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] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()				自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]							
	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													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
酵素活性測定	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
血液検査	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
血液検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											
病理検査	組織診 : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		部位 : ()								
	所見 : ()												
画像検査	画像検査 : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		検査名 : ()								
	部位 : () 所見 : ()												
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 : ()											

告示番号		79		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		114 ヒポキサンチン Guanidinoホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レスシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群)								受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]				冠動脈疾患 : [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]									
		発達障害 (その他) : ()													
耳鼻咽喉		緑内障 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり]					
		眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]				垂直性 : [なし ・ あり]				視神経萎縮 : [なし ・ あり]					
その他		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															
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
酵素活性測定		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
		酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
血液検査		酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]													
		検査項目名及び測定値 : ()													
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				部位 : ()					
画像検査		所見 : ()													
		画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : ()													
		部位 : ()													
発達・知能指数検査		所見 : ()													
		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) : ()		検査名 (その他) : ()													
		DQまたはIQ値 : ()													

告示番号		75		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		115 アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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] 気管狭窄 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり]				冠動脈疾患 : [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] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
酵素活性測定	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
血液検査	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
血液検査	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()												
病理検査	組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()												
画像検査	画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()												
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 : ()												

告示番号		77		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		116 キサンチン尿症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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] 気管狭窄 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり]				冠動脈疾患 : [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] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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														
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()									
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()									
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()									
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()									
酵素活性測定	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()									
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()									
	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()									
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()									
血液検査	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()									
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()									
血液検査	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()													
病理検査	組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()													
画像検査	画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()													
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 : ()													

告示番号		78		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		117 尿酸トランスポーター異常症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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] 気管狭窄 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり]				冠動脈疾患 : [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] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
酵素活性測定	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
血液検査	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
血液検査	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()												
病理検査	組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()												
画像検査	画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()												
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 : ()												

告示番号		76		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		118 オロト酸尿症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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] 気管狭窄 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり]				冠動脈疾患 : [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] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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														
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()									
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()									
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()									
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()									
酵素活性測定	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()									
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()									
	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()									
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()									
血液検査	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()									
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()									
血液検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()												
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()												
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()												
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 : ()												

告示番号		80		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		119 114から118までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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													
具体的な疾病名		()						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] 気管狭窄 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり]				冠動脈疾患 : [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] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
酵素活性測定	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
血液検査	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]												
	検査項目名及び測定値 : ()												
病理検査	組織診 : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		部位 : ()								
	所見 : ()												
画像検査	画像検査 : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		検査名 : ()								
	部位 : () 所見 : ()												
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 : ()												

告示番号		74		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		121 120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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														
具体的な疾病名		()						最終受診日		(年 月 日)				
症 状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり]						体重増加不良 : [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]		下痢 : [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]												
眼	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]													
耳鼻咽喉	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) : ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]						実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()					
	検体採取部位 : ()						測定値 : ()		基準値 : ()					
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]						実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()					
酵素活性測定	検体採取部位 : ()						測定値 : ()		基準値 : ()					
	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]						実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()					
	検体採取部位 : ()						測定値 : ()		基準値 : ()					
血液検査	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]													
	検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()													
病理検査	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]													
	検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()													
異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]														
検査項目名及び測定値 : ()														
組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : ()														
所見 : ()														

告示番号		54		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		122 ビオプテリン代謝異常症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI					
				年 月 日				年 月 日		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]				冠動脈疾患 : [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]									
		発達障害 (その他) : ()													
耳鼻咽喉		緑内障 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり]					
		眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]													
その他		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															
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()					
酵素活性測定		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
血液検査		酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
病理検査		酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()					
画像検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()													
画像検査		組織診 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				部位 : ()					
		所見 : ()													
		画像検査 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				検査名 : ()					
		部位 : ()													
		所見 : ()													

告示番号		52		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		123 チロシン水酸化酵素欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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] 冠動脈疾患 : [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													
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定物質名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()											
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定物質名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()											
		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定物質名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()											
酵素活性測定		酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 酵素名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()											
		酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 酵素名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()											
血液検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()											
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()											

病名		124 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症										受付種別		☐ 継続 ☐ 転入		転出実施主体名 →（ ）	
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		治癒 ・ 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]				冠動脈疾患 : [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]													
発達障害 (その他) : ()																	
耳鼻咽喉	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]												
その他		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																	
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()							
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()							
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()							
酵素活性測定		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				測定物質名 : ()							
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()							
		酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()							
血液検査		酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				酵素名 : ()							
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()				基準値 : ()							
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				部位 : ()							
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				検査名 : ()							
		部位 : ()															
		所見 : ()															

告示番号		53		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		125 ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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] 冠動脈疾患 : [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													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定物質名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()												
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定物質名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()												
	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 測定物質名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()												
酵素活性測定	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 酵素名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()												
	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 酵素名 : () 検体採取部位 : () 測定値 : () 基準値 : ()												
血液検査	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()												
病理検査	組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()												
画像検査	画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()												

告示番号		50		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		126 GABA アミノ基転移酵素欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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]				冠動脈疾患 : [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													
代謝物測定		代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
		代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
酵素活性測定		代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
		酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
		酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()					
		検体採取部位 : ()				測定値 : ()		基準値 : ()					
血液検査		異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()											
病理検査		組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()											
画像検査		画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()											

告示番号		51		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		127 コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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] 冠動脈疾患: [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													
代謝物測定		代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()											
		代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()											
		代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()											
酵素活性測定		酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()											
		酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()											
血液検査		異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()											
病理検査		組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()											
画像検査		画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()											

告示番号		56		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		128 122から127までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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													
具体的な疾病名		()						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] 気管狭窄 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり]				冠動脈疾患 : [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] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
酵素活性測定	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
血液検査	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()												
病理検査	組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()												
画像検査	画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()												

告示番号		36		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		129 原発性高カイロミクロン血症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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] 冠動脈疾患 : [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) : ()												
	皮膚・粘膜	発疹性黄色腫 : [なし ・ あり]												
	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] 網膜脂血症 : [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														
血液検査	血清クレアチニン : ()mg/dL 血糖値 (空腹時) : ()mg/dL HbA1c : ()% アミラーゼ : ()U/L P型アミラーゼ : ()U/L リパーゼ : ()U/L 総コレステロール : ()mg/dL HDL コレステロール : ()mg/dL 中性脂肪 (TG) : ()mg/dL アポリipoprotein C-II : ()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein C-III : ()mg/dL ・ 未実施													
	アポリipoprotein E : ()mg/dL ・ 未実施													
	アポリipoprotein E フェノタイプ : ()													
	リipoprotein分画 : カイロミクロン増加 : [なし ・ あり]													
	アポリipoprotein A-V : ()ng/mL ・ 未実施													
	測定キット名 : ()													
	リipoproteinリパーゼ (LPL) : ヘパリン静注前 : ()ng/mL ヘパリン静注後 : ()ng/mL													
	肝性リパーゼ (HTGL) : ヘパリン静注後 : ()pmol/mL/min ・ 未実施													
尿検査	アミラーゼ : ()U/L													
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) リipoproteinリパーゼ遺伝子異常 : [なし ・ あり] アポリipoprotein C- II 遺伝子異常 : [なし ・ あり] GPIIb/IIIa遺伝子異常 : [なし ・ あり] LMF1遺伝子異常 : [なし ・ あり] アポリipoprotein A-V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) : ()													

告示番号		34		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〉		1/3	
病名		130 家族性高コレステロール血症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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		治癒 ・ 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 (家族性高コレステロール血症) : [ヘテロ接合体 ・ ホモ接合体]											
症状	呼吸器・ 循環器	心雑音 : [なし ・ あり] 頸部雑音 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり] 大動脈弁狭窄症 : [なし ・ あり] 僧帽弁狭窄 : [なし ・ あり] 大動脈弁上狭窄症 : [なし ・ あり]											
		冠動脈疾患 : [なし ・ あり] 罹患枝数 : () 枝											
		胸部大動脈瘤 : 上行大動脈 : [なし ・ あり] 胸部大動脈瘤 : 弓部大動脈 : [なし ・ あり] 胸部大動脈瘤 : 下行大動脈 : [なし ・ あり]											
		胸腹部大動脈瘤 : [なし ・ あり] 腹部大動脈瘤 : 上部 : [なし ・ あり] 腹部大動脈瘤 : 下部 : [なし ・ あり]											
		閉塞性動脈硬化症 : [なし ・ あり] Fontaine分類 : [I度 ・ II度 ・ III度 ・ IV度]											
		頸部動脈硬化症 : [なし ・ あり]											
	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] 精神症状 : [なし ・ あり]											
		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) : ()											
皮膚・粘膜	発疹性黄色腫 : [なし ・ あり] 発症時期 : () 歳												
	腱黄色腫 : [なし ・ あり] 発症時期 : () 歳 アキレス腱の厚さ : 右 : () cm 左 : () cm												
眼	視力低下 : [なし ・ あり] 角膜輪 : [なし ・ あり]												
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査	総コレステロール : 未治療時 : () mg/dL ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	LDLコレステロール : 未治療時 : () mg/dL ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	HDLコレステロール : 未治療時 : () mg/dL ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	中性脂肪 (TG) : 未治療時 : () mg/dL ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	LDLコレステロール受容体活性 : 未治療時 : () % ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	総コレステロール : 薬物治療後 : () mg/dL ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	LDLコレステロール : 薬物治療後 : () mg/dL ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	HDLコレステロール : 薬物治療後 : () mg/dL ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	中性脂肪 (TG) : 薬物治療後 : () mg/dL ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	LDLコレステロール受容体活性 : 薬物治療後 : () % ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	総コレステロール : LDLアフェレーシス前 : () mg/dL ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	LDLコレステロール : LDLアフェレーシス前 : () mg/dL ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	HDLコレステロール : LDLアフェレーシス前 : () mg/dL ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	中性脂肪 (TG) : LDLアフェレーシス前 : () mg/dL ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												
	LDLコレステロール受容体活性 : LDLアフェレーシス前 : () % ・ 未実施 実施日 : (年 月 日)												

告示番号		35		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		131 家族性複合型高脂血症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]				冠動脈疾患 : [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) : ()												
皮膚・粘膜	腱黄色腫 : [なし ・ あり]												
眼	緑内障 : [なし ・ あり]				白内障 : [なし ・ あり]				視力低下 : [なし ・ あり]				
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]				垂直性 : [なし ・ あり]				視神経萎縮 : [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													
血液検査	総コレステロール : ()mg/dL HDLコレステロール : ()mg/dL 中性脂肪 (TG) : ()mg/dL												
	LDLコレステロール : ()mg/dL				sd-LDLコレステロール : ()mg/dL ・ 未実施				アポリポ蛋白C-II : ()mg/dL ・ 未実施				
	アポリポ蛋白C-III : ()mg/d L ・ 未実施				アポリポ蛋白B : ()mg/dL ・ 未実施								
	アポリポ蛋白E : ()mg/dL ・ 未実施												
	アポリポ蛋白E フェノタイプ : ()												
	リポ蛋白分画 : VLDL増加 : [なし ・ あり]				LDL増加 : [なし ・ あり]								
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)												
	所見 : ()												
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 : ()												
家族歴	第1度近親者に本疾患の診断 : [なし ・ あり ・ 不明]												

告示番号		38		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		132 無β-リポタンパク血症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]				冠動脈疾患 : [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]											
	皮膚・粘膜	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	有棘赤血球 : [なし ・ あり ・ 不明] 症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査		総コレステロール : ()mg/dL				中性脂肪 (TG) : ()mg/dL				アポリipoprotein B : ()mg/dL ・ 未実施			
遺伝学的検査		遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施]				実施日 : (年 月 日)				MTP遺伝子異常 : [なし ・ あり]			
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 : ()											
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法		ビタミンE : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他) : ()											
栄養管理		治療用特殊ミルク : 必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ (721) : [未実施 ・ 実施]											

告示番号		37		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		133 高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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		治癒 ・ 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] 気管狭窄: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]				大動脈石灰化: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]					
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]				腎機能障害: [なし ・ あり]									
	内分泌・代謝	耐糖能異常: [なし ・ あり]				境界型糖尿病: [なし ・ あり]				糖尿病: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]				関節拘縮: [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] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [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] 視神経萎縮: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]				視力低下: [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													
		特徴的な扁桃肥大: [なし ・ あり]													
その他	症状 (その他): ()														
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載															
血液検査	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 総コレステロール: ()mg/dL HDLコレステロール: ()mg/dL 中性脂肪 (TG): ()mg/dL アポリポ蛋白 C-III: ()mg/dL ・ 未実施 アポリポ蛋白 A-I: ()mg/dL ・ 未実施 コレステロールエステル比: ()% ・ 未実施														
	アポリポ蛋白 A-V: ()ng/mL ・ 未実施 測定キット名: ()														
	レシチン・コレステロール・アシルトランスフェラーゼ (LCAT) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()														
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ABCA1遺伝子異常: [なし ・ あり] LCAT遺伝子異常: [なし ・ あり] アポA-I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): ()														

告示番号		39		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		134 129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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														
具体的な疾病名		()						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] 気管狭窄 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり]				冠動脈疾患 : [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] 筋緊張低下 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [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) : ()												
	皮膚・粘膜	腱黄色腫 : [なし ・ あり] 皮膚黄色腫 : [なし ・ あり]												
	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														
胆汁アルコール分析		胆汁アルコール分析 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()												
胆汁酸分析		胆汁酸分析 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()												
血液検査		総コレステロール : () mg/dL HDL コレステロール : () mg/dL 中性脂肪 (TG) : () mg/dL LDL コレステロール : () mg/dL アポリポ蛋白 C-III : () mg/dL ・ 未実施 アポリポ蛋白 B : () mg/dL ・ 未実施 シトステロール : () μg/mL ・ 未実施 コレスタノール : () μg/mL ・ 未実施												
		アポリポ蛋白 E : () mg/dL ・ 未実施 アポリポ蛋白 E フェノタイプ : ()												
		リポ蛋白分画 : カイロミクロン増加 : [なし ・ あり] VLDL 増加 : [なし ・ あり] LDL 増加 : [なし ・ あり]												
画像検査		MRI 検査 (頭部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()												
遺伝学的検査		遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) ABCG5／8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) : ()												

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：()
-----	---------------------------

経過（申請時） ※直近の状況を記載

薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()
------	----------------------------

栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()
------	--

治療	治療（その他）：（ ）
----	-------------

今後の治療方針	今後の治療方針：（ ）											
	治療見込み期間（入院） 開始日：（ 年 月 日 ） 終了日：（ 年 月 日 ）											
	治療見込み期間（外来） 開始日：（ 年 月 日 ） 終了日：（ 年 月 日 ） 通院頻度：（ ）回／月											

就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校／専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()
---------	--

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名	記載年月日	年	月	日
医療機関所在地	診断年月日	年	月	日
電話番号	診療科			
	医師名			
	小児慢性特定疾病 指定医番号	(		)

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄

担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
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

告示番号		31		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		135 エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群							受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 (エーラス・ダンロス症候群): [古典型 ・ 関節型 ・ 血管型 ・ 後側彎型 ・ 多発関節弛緩型 ・ 皮膚脆弱型 ・ デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型]												
症 状		全身		易出血性: [なし ・ あり]										
		筋・骨格		脱臼・亜脱臼: [なし ・ あり]			先天性内反足: [なし ・ あり]			筋緊張低下: [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]										
				発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]										
		皮膚・粘膜		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]														
発達障害 (その他): ()														
その他		軟属腫様偽腫瘍: [なし ・ あり]			皮膚球状物: [なし ・ あり]			スムーズでベルベット様の皮膚: [なし ・ あり]						
		裂孔ヘルニア: [なし ・ あり]			脱肛: [なし ・ あり]			頸椎不安定性: [なし ・ あり]						
		症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
代謝物測定 (尿中)		尿中リジルビリジノリン／ヒドロキシリジルビリジノリン比の上昇: [なし ・ あり ・ 未実施]											デルマタン硫酸の欠乏: [なし ・ あり ・ 未実施]	
遺伝学的検査		遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)										
		COL5A1遺伝子異常: [なし ・ あり]		COL5A2遺伝子異常: [なし ・ あり]			TNXB 遺伝子異常: [なし ・ あり]							
		COL3A1遺伝子異常: [なし ・ あり]		PLOD 遺伝子異常: [なし ・ あり]			COL1A1遺伝子異常: [なし ・ あり]							
		COL1A2遺伝子異常: [なし ・ あり]		ADAMTS2遺伝子異常: [なし ・ あり]			CHST14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): ()												
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: ()												
家族歴		本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明]												
経過 (申請時) ※直近の状況を記載														
薬物療法		薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()												
栄養管理		栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()												
手術		手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: ()												
治療		治療 (その他): ()												
今後の治療方針		今後の治療方針: ()												
		治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回／月												
就学・就労状況		就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校／専修学校など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												

告示番号		32		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		136 リポイドタンパク症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 () ☐ 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]									
				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													
血液検査		異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()											
病理検査		組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()											
画像検査		画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()											
遺伝学的検査		遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()											
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: ()											

告示番号		33		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		137 135及び136に掲げるもののほか、結合組織異常症							受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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 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													
具体的な疾病名		()						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] 心筋障害: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]				気管狭窄: [なし ・ あり]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]				関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [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 (診断時)													
血液検査		異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()											
病理検査		組織診: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				部位: () 所見: ()			
画像検査		画像検査: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				検査名: () 部位: () 所見: ()			
遺伝学的検査		遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				所見: ()			
検査所見 (その他)		検査所見 (その他): ()											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査		異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()											

告示番号		23		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		138 α1-アンチトリプシン欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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		呼吸器・循環器 持続する咳嗽：[なし ・ あり] 呼吸困難 (労作時)：[なし ・ あり] 修正MRC息切れスケール：[Grade 0 ・ Grade 1 ・ Grade 2 ・ Grade 3 ・ Grade 4]											
		その他 症状 (その他)：()											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査		α1-アンチトリプシン：()mg/dL											
血液ガス分析		実施日：(年 月 日) 採血部位：[動脈血 ・ 静脈血] 酸素吸入：[なし ・ あり] 酸素吸入条件：() pH：() pCO ₂ ：()torr pO ₂ ：()torr											
生理機能検査		呼吸機能検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) FEV1.0：()mL %FEV1.0：()% β ₂ 刺激薬によるFEV1.0の改善率：()%											
画像検査		CT検査 (胸部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 気腫病変：[なし ・ あり] 気道病変：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()											
遺伝学的検査		遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) SERPONA1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)：()											
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：()											
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法		薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()											
栄養管理		栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()											
治療		治療 (その他)：()											
今後の治療方針		今後の治療方針：()											
		治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月											
就学・就労状況		就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()											

