

告示番号 83 先天性代謝異常 平成（ ）年度 小児慢性特定疾病 医療意見書												
受給者番号（ ）				新規登録 ・ 継続 ・ 転入（転出地： ）								
患者		ふりがな 氏名			男 ・ 女	生年月日	平成 年 月 日（満 歳）					
出生都道府県※1				出生体重		g		出生週数		在胎 週		
現在の身長※2		. cm		現在の体重※2		. kg		母の生年月日		昭和 平成 年 月 日		
発病		年 月 頃			初診日		年 月 日					
大分類病名		9		プリンピリミジン代謝異常症			細分類病名		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	
							具体的な疾患名					
1. 臨床所見												
現在の症状		該当するものに○をつけ、必要な場合は（ ）内に記載 新生児マススクリーニングで発見（なし ・ あり） 運動障害（なし ・ あり → 走れる ・ 歩ける ・ 歩行障害 ・ 座位可 ・ 寝たきり） 知能障害（なし ・ あり） 知能指数※（未実施 ・ 実施 → 詳細： ） ※実施している場合 成長障害（なし ・ あり） 低血糖（なし ・ あり） 関節可動制限（なし ・ あり） 肝腫大（なし ・ あり） 脾腫大（なし ・ あり） 骨変形（なし ・ あり） 尿路結石（なし ・ あり） 特異顔貌（なし ・ あり） 眼科的異常（なし ・ あり） その他の症状（なし ・ あり → 所見： ）										
2. 検査所見												
診断の根拠となった主な検査等の結果		診断の根拠となった主な臨床検査所見を数値などを用いて具体的に記載 血液検査（ ） 尿検査（ ） X線検査（ ） その他（ ） 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名（ ） 検体種（ ） 所見（ ） 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名（ ） 検体種（ ） 所見（ ） 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名（ ） 検体種（ ） 所見（ ）										
3. その他の所見												
その他の現在の所見など		合併症（なし ・ あり → 詳細： ）										
4. 経過												
現在の治療												
過去の主な治療・検査など												
5. 今後の療の方針												
就学・就労		1. 就学前 2. 小中学校（通常学級・通級・特別支援学級） 3. 特別支援学校（小中学部・専攻科を含む高等部） 4. 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 5. 大学（短期大学を含む） 6. 就労（就学中の就労も含む） 7. 未就学かつ未就労 8. その他（ ）										
現状評価		一つに○印： 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当： しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当： しない ・ する ・ 不明										
治療見込期間		入院		年 月 日 から		年 月 日 まで						
		通院		年 月 日 から		年 月 日 まで		（月 回）				
上 記 の 通 り 診 断 し ま す 。 医療機関名 および 所在地  平成 年 月 日 医師名 科 印  小児慢性特定疾病指定医番号												

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入