告示番号 17　先天性代謝異常　（　　）年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉

病名	1　フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)				(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢		歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型		病型（フェニルケトン尿症）：[フェニルアラニン水酸化酵素（PAH）欠損症 ・ BH4欠損症 ・ BH4反応性高フェニルアラニン血症]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
症状	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）：（　　）
	皮膚・粘膜	色白や赤毛などの色素欠乏：[なし ・ あり]
	その他	症状（その他）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

病型		病型（フェニルケトン尿症）：[フェニルアラニン水酸化酵素（PAH）欠損症 ・ BH4欠損症 ・ BH4反応性高フェニルアラニン血症]
症状	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）：（　　）
	皮膚・粘膜	色白や赤毛などの色素欠乏：[なし ・ あり]
	その他	症状（その他）：（　　）

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

プテリジン分析	血漿	BH4欠損症の異常パターン：[なし ・ あり ・ 不明]
	尿	BH4欠損症の異常パターン：[なし ・ あり ・ 不明]
	髄液	BH4欠損症の異常パターン：[なし ・ あり ・ 不明]
アミノ酸分析（血漿）		フェニルアラニン：これまでの最高値：（　　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL）
酵素活性測定（ろ紙血）		ジヒドロプテリジン還元酵素（DHPR）活性：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ） 活性低下：[なし ・ あり] 測定値：（　　）　基準値：（　　）
負荷試験		BH4・1回負荷試験（BH4 10mg／kg／回）：[未実施 ・ 実施]　フェニルアラニン値の変化：[変化なし ・ 正常化 ・ 20%以上低下]
		BH4・1週間投与試験（BH4 20mg／kg／日）：[未実施 ・ 実施]　フェニルアラニン値の30%以上の低下：[なし ・ あり]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 17　**先天性代謝異常　（　　）年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　

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]　白質病変：[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）　PAH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）：（　）

検査所見（申請時） ※直近の状況を記載

アミノ酸分析（血漿）	フェニルアラニン：最近1年間の最高値：（　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL）
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]　白質病変：[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）　PAH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	天然型BH4製剤サプロプテリン塩酸塩：[なし ・ あり] L-Dopa：[なし ・ あり]　5-HTP：[なし ・ あり]　葉酸：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
栄養管理	治療用特殊ミルク：フェニルアラニン除去ミルク配合散：[未実施 ・ 実施]　低フェニルアラニンペプチド粉末（MP-11）：[未実施 ・ 実施] フェニルアラニン無添加総合アミノ酸粉末（A-1）：[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）：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	2　高チロシン血症１型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　）都道府県（　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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（　）

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：これまでの最高値：（　　）mg/dL　・　μmol/L（nmol/mL） サクシニルアセトン：これまでの最高値：（　　）mg/dL　・　μmol/L（nmol/mL）
アミノ酸分析	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：（　　）
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

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）
アミノ酸分析	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）：（　　）

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）：（　　）
栄養管理	治療用特殊ミルク：フェニルアラニン・チロシン除去粉乳（S-1）：[　未実施　・　実施　] 自然タンパク制限：[　未実施　・　実施　]
移植	肝移植：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	3　高チロシン血症２型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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（　　）

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）
	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	症状（その他）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）
	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	症状（その他）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：これまでの最高値：（　　）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：（　　）
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

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）：（　　）

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	治療用特殊ミルク：フェニルアラニン・チロシン除去粉乳（S-1）：[　未実施　・　実施　]
	自然タンパク制限：[　未実施　・　実施　]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	4　高チロシン血症３型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
		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）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]
		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）:(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：これまでの最高値：（　　）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：（　　）
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

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）：（　　）

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	治療用特殊ミルク：フェニルアラニン・チロシン除去粉乳（S-1）：[　未実施　・　実施　]
	自然タンパク制限：[　未実施　・　実施　]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	5　高プロリン血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	6　プロリダーゼ欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）:(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	7　メープルシロップ尿症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型		病型（メープルシロップ尿症）：[古典型 ・ 中間型 ・ 間欠型 ・ チアミン反応型]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
症状	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]
		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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

病型		病型（メープルシロップ尿症）：[古典型 ・ 中間型 ・ 間欠型 ・ チアミン反応型]
症状	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]
		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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）	分枝鎖αケト酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　分枝鎖αヒドロキシ酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
アミノ酸分析（血漿）	ロイシン：これまでの最高値：（　　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL） アロイソロイシンの出現：[なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	分枝鎖ケト酸脱水素酵素（BCKAD）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：（　　）
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）　BCKAD遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常（その他）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 20　**先天性代謝異常　（　　）　年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（申請時）　※直近の状況を記載	
アミノ酸分析（血漿）	ロイシン：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　）　BCKAD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	チアミン：[　なし　・　あり　] 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	治療用特殊ミルク：ロイシン・イソロイシン・バリン除去ミルク配合散：[　未実施　・　実施　] ロイシン除去フォーミュラ（8003）：[　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）：（　　）
移植	肝移植：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　）
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
医療機関・医師署名	

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	8　ホモシスチン尿症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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（　　）			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

アミノ酸分析	血漿	メチオニン：これまでの最高値：（　　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL） ホモシステイン：これまでの最高値：（　　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL）
	尿	ホモシスチンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定		シスタチオニンβ合成酵素（CBS）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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）　CBS遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常（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]　ベタイン：[なし ・ あり] ビタミンB_{12}：[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）：（　）
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
医療機関・医師署名	

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	9　高メチオニン血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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（　　）				

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	10 非ケトーシス型高グリシン血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	安息香酸ナトリウム：[なし ・ あり]　デキストロメトルファン：[なし ・ あり]　ケタミン：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

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〈新規申請用〉**

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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 (　　)						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
		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）：( )

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]
		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）：( )

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析（尿）	オロト酸の排泄増加：[　なし　・　あり　・　不明　]
アミノ酸分析（血漿）	シトルリン：これまでの最高値：（　　）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）：これまでの最高値：（　　）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
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）：（　　）

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　　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　）　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）：（　　）

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　] N-カルバミルグルタミン酸：[　なし　・　あり　] 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	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）：（　　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	12 カルバミルリン酸合成酵素欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
		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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]
		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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析（尿）	オロト酸の排泄増加：[　なし　・　あり　・　不明　]
アミノ酸分析（血漿）	シトルリン：これまでの最高値：（　　）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）：これまでの最高値：（　　）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
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　] 遺伝子異常（その他）：（　　）
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	
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　　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　）　CPS1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　] 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	自然タンパク制限：[　未実施　・　実施　] 栄養管理（その他）：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[　未実施　・　実施　]　種類：[　持続的血液透析（CHD）　・　持続的血液濾過透析（CHDF）　・　その他　] 回数：（　　）回／年
移植	肝移植：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　）
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
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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
		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）:(　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]
		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）:(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析（尿）	オロト酸の排泄増加：[　なし　・　あり　・　不明　]
アミノ酸分析（血漿）	シトルリン：これまでの最高値：（　　）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）：これまでの最高値：（　　）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
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　] 遺伝子異常（その他）：（　　）
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	
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　　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　] 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　] 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	自然タンパク制限：[　未実施　・　実施　] 栄養管理（その他）：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[　未実施　・　実施　]　種類：[　持続的血液透析（CHD）　・　持続的血液濾過透析（CHDF）　・　その他　] 回数：（　　）回／年
移植	肝移植：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	14 アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型		病型（アルギニノコハク酸合成酵素欠損症）：[発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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）：（　　）

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

病型		病型（アルギニノコハク酸合成酵素欠損症）：[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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）	オロト酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
アミノ酸分析（血漿）	シトルリン：これまでの最高値：（　　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL）
酵素活性測定	アルギニノコハク酸合成酵素（ASS）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	アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　　）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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 1　**先天性代謝異常　（　　）年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　**2/2**

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）　ASS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）：（　）
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 ）　ASS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]
	摂取自然タンパク量：（　）g/kg/日 栄養管理（その他）：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）
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
医療機関・医師署名	

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	15 アルギニノコハク酸尿症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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）：（　　）

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

アミノ酸分析	血漿	シトルリン：これまでの最高値：（　　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL）
	尿	アルギニノコハク酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] アルギニノコハク酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL）
酵素活性測定		アルギニノコハク酸リアーゼ（ASL）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		アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　　）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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）　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）：（　）

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]
	摂取自然タンパク量：（　）g/kg/日 栄養管理（その他）：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	16 高アルギニン血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型		病型（高アルギニン血症）：[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] 筋萎縮：[なし ・ あり]　筋力低下：[なし ・ あり]　筋緊張低下：[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]　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]　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）：(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

病型		病型（高アルギニン血症）：[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] 筋萎縮：[なし ・ あり]　筋力低下：[なし ・ あり]　筋緊張低下：[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]　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]　小脳性運動失調：[なし ・ あり ・ 不明]　不随意運動：[なし ・ あり ・ 不明]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 6　**先天性代謝異常　（　　）　年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：これまでの最高値：（　　）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
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	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 ） 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	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]　フェニル酢酸ナトリウム：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	治療用特殊ミルク：アルギニン血症用フォーミュラ（8103）：[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）：（　　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	17　シトリン欠損症			受付種別	□　新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男　・　女　・　性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県　(　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月　頃	初診日	年　月　日	
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(　　)				

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断	新生児マススクリーニングで発見：[　いいえ　・　はい　] マススクリーニングを受けた所：都道府県　(　　)　市区町村　(　　)　・　海外　・　不明
症状　全身	低身長（−2.0SD以下）：[　なし　・　あり　]　　易感染性：[　なし　・　あり　]
症状　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　]
症状　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　]
症状　筋・骨格	筋緊張亢進：[　なし　・　あり　]　　性質：[　痙縮　・　固縮　]
症状　消化器	肝腫大：[　なし　・　あり　]　　脾腫大：[　なし　・　あり　]
症状　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　]
症状　精神・神経	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　]
症状　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）：(　　)
症状　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　]
症状　眼	眼球運動障害：水平性：[　なし　・　あり　]　　垂直性：[　なし　・　あり　]
症状　耳鼻咽喉	聴力障害：[　なし　・　あり　]　　聴力（右）：(　　)dB　　聴力（左）：(　　)dB
症状　その他	症状（その他）：(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

症状　全身	低身長（−2.0SD以下）：[　なし　・　あり　]　　易感染性：[　なし　・　あり　]
症状　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　]
症状　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　]
症状　筋・骨格	筋緊張亢進：[　なし　・　あり　]　　性質：[　痙縮　・　固縮　]
症状　消化器	肝腫大：[　なし　・　あり　]　　脾腫大：[　なし　・　あり　]
症状　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　]
症状　精神・神経	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　]
症状　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）：(　　)
症状　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　]
症状　眼	眼球運動障害：水平性：[　なし　・　あり　]　　垂直性：[　なし　・　あり　]
症状　耳鼻咽喉	聴力障害：[　なし　・　あり　]　　聴力（右）：(　　)dB　　聴力（左）：(　　)dB
症状　その他	症状（その他）：(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	L-アルギニン：[なし ・ あり]　ラクツロース：[なし ・ あり]　ビタミンA：[なし ・ あり]　ビタミンD：[なし ・ あり] ビタミンE：[なし ・ あり]　ビタミンK：[なし ・ あり]　ウルソデオキシコール酸：[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]　蛋白質加水分解MCT乳（ML-3）：[未実施 ・ 実施] ガラクトース除去フォーミュラ（110）：[未実施 ・ 実施]
	市販品のMCTミルク：[未実施 ・ 実施]　種類：（　）
	乳糖制限：[未実施 ・ 実施]　炭水化物制限：[未実施 ・ 実施] 栄養管理（その他）：（　）
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	18 高オルニチン血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 ( )			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:( )

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）:( )

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	ピリドキシン：[なし ・ あり]　L-アルギニン：[なし ・ あり]　オルニチン：[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]
	摂取自然タンパク量：（　）g/kg/日　アルギニン摂取制限：[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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	19 ハートナップ（Hartnup）病			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
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：（　　）
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	
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：（　　）
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	ニコチン酸アミド：[　なし　・　あり　]　トリプトファンエチルエステル：[　なし　・　あり　] 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	高蛋白食摂取：[　未実施　・　実施　]　中心静脈栄養：[　なし　・　あり　] 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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	20 リジン尿性蛋白不耐症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
		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	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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]
		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	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

アミノ酸分析	血漿	リジン：これまでの最高値：（　　）mg/dL　・　μmol/L（nmol/mL） アルギニン：これまでの最高値：（　　）mg/dL　・　μmol/L（nmol/mL） オルニチン：これまでの最高値：（　　）mg/dL　・　μmol/L（nmol/mL）
	尿	リジン：これまでの最高値：（　　）mg/dL　・　μmol/L（nmol/mL） アルギニン：これまでの最高値：（　　）mg/dL　・　μmol/L（nmol/mL） オルニチン：これまでの最高値：（　　）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）：これまでの最高値：（　　）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　） 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

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　　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：（　　）

経過（申請時）　※直近の状況を記載

薬物療法	L-シトルリン：[　なし　・　あり　]　　L-カルニチン：[　なし　・　あり　]　　ステロイド薬：[　なし　・　あり　]
	免疫グロブリン補充療法：[　未実施　・　静注　・　皮下注　]　　用量：（　　）g/週 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	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）：（　　）
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	21　シスチン尿症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 13　**先天性代謝異常　（　　）年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	炭酸水素ナトリウム（$NaHCO_3$）：[なし ・ あり]　炭酸水素カリウム（$KHCO_3$）：[なし ・ あり]　アセタゾラミド：[なし ・ あり] D-ペニシラミン：[なし ・ あり]　チオプロニン（メルカプトプロピオニルグリシン）：[なし ・ あり]　カプトプリル：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：（　）
手術	経皮的腎砕石術（PNL）：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済]　実施日：（　年　月　日）
	体外衝撃波結石破砕治療（ESWL）：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済]　実施日：（　年　月　日）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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 （具体的な疾病名：　　）	受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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（　　）			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	23 メチルマロン酸血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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 ・ コバラミン代謝異常症（cblA） ・ cblB ・ cblC ・ cblD ・ cblE ・ cblF ・ cblG]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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]
	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）：（　　）
	精神・神経	脳神経障害：[なし ・ あり] 詳細：（　　）
	その他	症状（その他）：（　　）

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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 ・ コバラミン代謝異常症（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]
	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）：（　　）
	精神・神経	脳神経障害：[なし ・ あり] 詳細：（　　）
	その他	症状（その他）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析（尿）	メチルマロン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　3-ヒドロキシプロピオン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] メチルクエン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
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] プロピオニルカルニチン（C3）／アセチルカルニチン（C2）比の増加：[なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	メチルマロニルCoAムターゼ（MCM）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	アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　）μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 ビタミンB_{12}：（　）pg/mL　総ホモシステイン：（　）μmol/L メチオニン：（　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL）
血液ガス分析	anion gap：（　）mEq/L
画像検査	MRI検査（頭部）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）　両側大脳基底核病変：[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 ） 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）：（　）

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]　ラクツロース：[なし ・ あり]　ビオチン：[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] イソロイシン・バリン・メチオニン・スレオニン・グリシン除去粉乳（S-22）：[未実施 ・ 実施]
	摂取自然タンパク量：（　）g/kg/日　経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[なし ・ あり] 栄養管理（その他）：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）
	腎移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）　先行的腎移植：[なし ・ あり] 生体腎移植：[なし ・ あり]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	24 プロピオン酸血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　) 都道府県 (　　) 市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		
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 (　　)				
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
診断		新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県 (　　) 市区町村 (　　) ・ 海外 ・ 不明
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）: (　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）: (　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）	メチルマロン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　3-ヒドロキシプロピオン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] メチルクエン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　プロピオニルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
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] プロピオニルカルニチン（C3）／アセチルカルニチン（C2）比の増加：[なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	プロピオニオニル CoA カルボキシラーゼ（PCC）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	アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　）μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap：（　）mEq/L
画像検査	MRI 検査（頭部）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）　両側大脳基底核病変：[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 ） 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）：（　）

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）：これまでの最高値：（　）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）：（　）
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] イソロイシン・バリン・メチオニン・スレオニン・グリシン除去粉乳（S-22）：[未実施 ・ 実施]
	摂取自然タンパク量 [g/kg/日]：（　）　経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[なし ・ あり] 栄養管理（その他）：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	25 β-ケトチオラーゼ欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 108　**先天性代謝異常　（　　）年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）	チグリルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　2-メチル-3-ヒドロキシ酪酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 2-メチルアセト酢酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
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]
酵素活性測定	ミトコンドリア・アセトアセチルCoAチオラーゼ（T2）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	アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：(　　)μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap：(　　)mEq/L
画像検査	MRI検査（頭部）：[未実施 ・ 実施]　実施日：(　　年　　月　　日)　両側大脳基底核病変：[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) 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）：(　　)

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　　か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名（その他）：(　　) DQまたはIQ値：(　　)
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：(　　年　　月　　日) ACAT1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常（その他）：(　　)
検査所見（その他）	検査所見（その他）：(　　)

その他の所見（申請時）　※直近の状況を記載

合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：(　　)

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）：(　　)
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]
	摂取自然タンパク量：(　　)g/kg/日 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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

病名	26 イソ吉草酸血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県 (　　) 市区町村 (　　) ・ 海外 ・ 不明
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]
	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）:(　　)
	精神・神経	脳神経障害：[なし ・ あり] 詳細：(　　)
	その他	特有の臭気：[なし ・ あり]　蛋白質を嫌う食癖：[なし ・ あり] 症状（その他）:(　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]
	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）:(　　)
	精神・神経	脳神経障害：[なし ・ あり] 詳細：(　　)
	その他	特有の臭気：[なし ・ あり]　蛋白質を嫌う食癖：[なし ・ あり] 症状（その他）:(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）	メチルクエン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　イソバレリルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　3-メチルクロトニルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析（血中）	イソバレリルカルニチン（C5）の増加：[なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	イソバレリルCoA脱水素酵素（IVDH）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	アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　）μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap：（　）mEq/L
画像検査	MRI検査（頭部）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）　両側大脳基底核病変：[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 ）　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）：（　）

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）	イソバレリルカルニチン（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）：（　）
栄養管理	治療用特殊ミルク：ロイシン除去フォーミュラ（8003）：[未実施 ・ 実施]　蛋白除去粉乳（S-23）：[未実施 ・ 実施]
	摂取自然タンパク量：（　）g/kg/日　経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[なし ・ あり] 栄養管理（その他）：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）	3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　3-メチルクロトニルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
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]
酵素活性測定	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ（MCC）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	アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　　）μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap：（　　）mEq/L
画像検査	MRI検査（頭部）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）　両側大脳基底核病変：[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 ） 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）：（　　）

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
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 ） 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：（　　）

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）：（　　）
栄養管理	治療用特殊ミルク：ロイシン除去フォーミュラ（8003）：[未実施 ・ 実施]　蛋白除去粉乳（S-23）：[未実施 ・ 実施]
	摂取自然タンパク量：（　　）g/kg/日　経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[なし ・ あり] 栄養管理（その他）：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　　）回／年
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	28 メチルグルタコン酸尿症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）	3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　3-メチルグルタコン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 3-メチルグルタル酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　2-エチルヒドロアクリル酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
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]
酵素活性測定	3-メチルグルタコニルCoAヒドラターゼ（MGCH）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	アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：(　　)μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap：(　　)mEq/L
画像検査	MRI検査（頭部）：[未実施 ・ 実施]　実施日：(　　年　　月　　日)　両側大脳基底核病変：[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) 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）：(　　)

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
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：(　　)

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]　G-CSF療法：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：(　　)
栄養管理	治療用特殊ミルク：ロイシン除去フォーミュラ（8003）：[未実施 ・ 実施]　蛋白除去粉乳（S-23）：[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）：(　　)
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

病名	29 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）	3-メチルグルタコン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　3-メチルグルタル酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　3-メチルクロトン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシイソバレリン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
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]
酵素活性測定	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA（HMG-CoA）リアーゼ活性：[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	アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　）μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap：（　）mEq/L
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）：（　）
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）：（　）

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：（　）

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）：（　）
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり]
栄養管理	治療用特殊ミルク：ロイシン除去フォーミュラ（8003）：[未実施 ・ 実施]　蛋白除去粉乳（S-23）：[未実施 ・ 実施]
	摂取自然タンパク量：（　）g/kg/日　空腹回避：[未実施 ・ 実施] 栄養管理（その他）：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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　%
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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(診断時)　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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):(　　)

臨床所見(申請時)　※直近の状況を記載

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):(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	L-カルニチン：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	L-カルニチン：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり]
栄養管理	摂取自然タンパク量：（　）g/kg/日 栄養管理（その他）：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	32 複合カルボキシラーゼ欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		
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 (　　)				
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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県 (　　) 市区町村 (　　) ・ 海外 ・ 不明
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）：(　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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）：(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）	3-ヒドロキシプロピオン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　メチルクエン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　3-メチルクロトニルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 乳酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
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]
酵素活性測定	ホロカルボキシラーゼ合成酵素（HCS）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：（　）
	ビオチニダーゼ活性：[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：（　）
	グルタリルCoA脱水素酵素（GCDH）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	アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　）μg/d ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap：（　）mEq/L
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）：（　）
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）：（　）

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	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：（　）

経過（申請時）　※直近の状況を記載

薬物療法	ビオチン：[なし ・ あり]　開始時期：（　年　月）　開始時投与量：（　）mg/日　現在の投与量：（　）mg/日
	L-カルニチン：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	33 グルタル酸血症１型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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（　　）

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
診断	新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
身体所見	頭囲拡大：[なし ・ あり]
症状 全身	食欲不振：[なし ・ あり]
症状 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]
症状 消化器	悪心・嘔吐：[なし ・ あり]
症状 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]
症状 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）：（　　）
症状 精神・神経	脳神経障害：[なし ・ あり] 詳細：（　　）
症状 その他	症状（その他）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]
症状 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]
症状 消化器	悪心・嘔吐：[なし ・ あり]
症状 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]
症状 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）：（　　）
症状 精神・神経	脳神経障害：[なし ・ あり] 詳細：（　　）
症状 その他	症状（その他）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）	3-ヒドロキシグルタル酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　グルタル酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] グルタコン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
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）：これまでの最高値：（　　）μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap：（　　）mEq/L
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）：（　　）
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）：（　　）

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）：（　　）

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]　リボフラビン：[なし ・ あり]　アルギニン：[なし ・ あり] GABAアナログ：[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]　リジン・トリプトファン除去粉乳（S-30）：[未実施 ・ 実施]
	摂取自然タンパク量：（　　）g/kg/日 栄養管理（その他）：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　　）回／年
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	34 グルタル酸血症２型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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（　　）			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断	新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明		
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] 気管狭窄：[なし ・ あり]	不整脈：[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]
筋・骨格	病的骨折：[なし ・ あり] 筋緊張低下：[なし ・ あり] 筋痛：[なし ・ あり]	骨変形：[なし ・ あり] 筋萎縮：[なし ・ あり] ミオパチー：[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]	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] 視神経萎縮：[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]		
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）：（　　）		

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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] 気管狭窄：[なし ・ あり]	不整脈：[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]
筋・骨格	病的骨折：[なし ・ あり] 筋緊張低下：[なし ・ あり] 筋痛：[なし ・ あり]	骨変形：[なし ・ あり] 筋萎縮：[なし ・ あり] ミオパチー：[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]	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]		

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）	イソバレリルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　グルタル酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 非ケトン性ジカルボン酸尿の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　エチルマロン酸尿の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] ヘキサノイルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　スベリルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] メチルブチリルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　2-ヒドロキシグルタル酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
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]
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	アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　　）μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap：（　　）mEq/L
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 ） 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）：（　　）

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）：（　　）

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]　リボフラビン：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	自然タンパク制限：[未実施 ・ 実施]　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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	35 原発性高シュウ酸尿症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
酵素活性測定（肝）	グリオキシル酸アミノトランスフェラーゼ（AGT）活性：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日） 測定値：（　）　基準値：（　） グリオキシル酸還元酵素／ヒドロキシピルビン酸還元酵素（GRHPR）活性：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日） 測定値：（　）　基準値：（　）
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） 所見：（　）
	腎尿路画像検査（超音波以外）：[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） 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）：（　）

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） 所見：（　）
	腎尿路画像検査（超音波以外）：[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） 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）：（　）

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	サイアザイド系利尿薬：[なし ・ あり]　使用薬剤名：（　）
	マグネシウム製剤：[なし ・ あり]　ビタミンB_6：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日）
	腎移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日）　先行的腎移植：[なし ・ あり] 生体腎移植：[なし ・ あり]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	36 アルカプトン尿症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　) 都道府県 (　　) 市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)				

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）: (　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）: (　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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] 遺伝子異常（その他）：(　　)
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

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] 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	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）：(　　)
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：(　　)
リハビリテーション	理学療法：[未実施 ・ 実施]
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：(　　)回／年
手術	人工関節置換術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済]　実施日：(　　年　　月　　日)
	手術（その他）：[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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

病名	37 グリセロール尿症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　) 都道府県 (　　) 市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)				

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）: (　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）: (　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）	グリセロールの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	グリセロールキナーゼ（GK）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	血清Na：(　　)mEq/L　AST：(　　)U/L　ALT：(　　)U/L CK：これまでの最高値：(　　)U/L　アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：(　　)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）：(　　)

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：(　　)
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

病名	38 先天性胆汁酸代謝異常症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　) 都道府県 (　　) 市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		
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 (　　)				
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）: (　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）: (　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

胆汁酸分析	胆汁酸分析（尿中）：3β-hydroxy-Δ⁵-bile acidsの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 3-oxo-Δ⁴-bile acidsの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　3β-monohydroxy-Δ⁵-bile acidsの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
	胆汁酸分析（血中）：3β-hydroxy-Δ⁵-bile acidsの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 3-oxo-Δ⁴-bile acidsの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　3β-monohydroxy-Δ⁵-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）：(　　)

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-Δ⁵-bile acidsの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 3-oxo-Δ⁴-bile acidsの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　3β-monohydroxy-Δ⁵-bile acidsの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
	胆汁酸分析（血中）：3β-hydroxy-Δ⁵-bile acidsの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 3-oxo-Δ⁴-bile acidsの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　3β-monohydroxy-Δ⁵-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：(　　)

経過（申請時）　※直近の状況を記載

薬物療法	ウルソデオキシコール酸：[なし ・ あり]　コール酸：[なし ・ あり]　ケノデオキシコール酸：[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]　蛋白質加水分解MCT乳（ML-3）：[未実施 ・ 実施] ガラクトース除去フォーミュラ（110）：[未実施 ・ 実施]
	市販品のMCTミルク：[未実施 ・ 実施]　種類：(　　)
	栄養管理（その他）：(　　)
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：(　　年　　月　　日)
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

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 (具体的な疾病名:　　)	受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　) 都道府県 (　　) 市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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 (　　)

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）: (　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）: (　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	40 全身性カルニチン欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　) 都道府県 (　　) 市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		
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 (　　)				
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県 (　　) 市区町村 (　　) ・ 海外 ・ 不明
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）：(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 46　**先天性代謝異常　（　　）年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）		非ケトン性ジカルボン酸（シュウ酸、マロン酸他）の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析（ろ紙血）		遊離カルニチン（C0）の低下：[なし ・ あり ・ 不明]　遊離カルニチン（C0）：(　　)μmol/L ・ 未実施
カルニチン分画	血中	遊離カルニチン（C0）：これまでの最低値：(　　)μmol/L ・ 未実施
	尿中	遊離カルニチン（C0）：(　　)μmol/L ・ 未実施
尿中遊離カルニチン排泄率		尿中遊離カルニチン排泄率：(　　)%
血液検査		血清クレアチニン：(　　)mg/dL　AST：(　　)U/L　ALT：(　　)U/L CK：これまでの最高値：(　　)U/L　アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：(　　)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]
遺伝学的検査		遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：(　年　月　日)　SLC22A5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）：(　　)

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（ろ紙血）	遊離カルニチン（C0）の低下：[なし ・ あり ・ 不明]　遊離カルニチン（C0）：(　　)μmol/L ・ 未実施
カルニチン分画（血中）	遊離カルニチン（C0）：最近1年間の最低値：(　　)μmol/L ・ 未実施
血液検査	CK：最近1年間の最高値：(　　)U/L
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)　SLC22A5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）：(　　)
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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] 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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：これまでの最高値：（　　）μmol/L ・ 未実施
ウェスタン（イムノ）ブロッティング		ウェスタン（イムノ）ブロッティング：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 酵素蛋白の欠損または減少：[なし ・あり]
酵素活性測定		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1（CPT1）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		AST：（　　）U/L　ALT：（　　）U/L　CK：これまでの最高値：（　　）U/L アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　　）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]
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）：（　　）

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）：（　　）

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]　ベザフィブラート：[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]
	市販品のMCTミルク：[未実施 ・ 実施]　種類：（　　）
	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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：(　　) ・ 未実施
カルニチン分画（血中）		遊離カルニチン（C0）：これまでの最高値：(　　)μmol/L ・ 未実施
ウェスタン（イムノ）ブロッティング		ウェスタン（イムノ）ブロッティング：[未実施 ・ 実施]　実施日：(　　年　　月　　日) 酵素蛋白の欠損または減少：[なし ・ あり]
酵素活性測定		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2（CPT2）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		AST：(　　)U/L　ALT：(　　)U/L　CK：これまでの最高値：(　　)U/L アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：(　　)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]
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）：(　　)

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：(　　) ・ 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）：(　　)

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]　ベザフィブラート：[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]
	市販品のMCTミルク：[未実施 ・ 実施]　種類：(　　)
	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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：これまでの最高値：(　　)μmol/L ・ 未実施
ウェスタン（イムノ）ブロッティング		ウェスタン（イムノ）ブロッティング：[未実施 ・ 実施]　実施日：(　　年　　月　　日) 酵素蛋白の欠損または減少：[なし ・ あり]
酵素活性測定		カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ（CACT）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		AST：(　　)U/L　ALT：(　　)U/L　CK：これまでの最高値：(　　)U/L アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：(　　)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]
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）：(　　)

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：(　　)

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]　ベザフィブラート：[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]
	市販品のMCTミルク：[未実施 ・ 実施]　種類：(　　)
	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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

病名	44 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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（　　）

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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）：（　　）

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

アシルカルニチン分析	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）：これまでの最高値：（　　）μmol/L ・ 未実施
ウェスタン（イムノ）ブロッティング		ウェスタン（イムノ）ブロッティング：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 酵素蛋白の欠損または減少：[なし ・ あり]
酵素活性測定		極長鎖アシルCoA脱水素酵素活性：[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：（　　）
脂肪酸代謝能検査		β酸化能評価（in vitro probe assay）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 所見：（　　）
血液検査		AST：（　　）U/L　ALT：（　　）U/L　CK：これまでの最高値：（　　）U/L アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　　）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]
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）：（　　）

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	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：（　　）

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]　ベザフィブラート：[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]　非加熱コーンスターチ：[未実施 ・ 実施] 異化亢進予防の指導：[未実施 ・ 実施]　長鎖脂肪酸摂取制限：[未実施 ・ 実施]
	市販品のMCTミルク：[未実施 ・ 実施]　種類：（　　）
	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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	45 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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　%
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
診断		新生児マススクリーニングで発見:[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県 (　　) 市区町村 (　　) ・ 海外 ・ 不明
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）:(　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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）:(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）		ヘキサノイルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]　スペリルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析	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
ウェスタン（イムノ）ブロッティング		ウェスタン（イムノ）ブロッティング：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 酵素蛋白の欠損または減少：[なし ・ あり]
酵素活性測定		中鎖アシルCoA脱水素酵素（MCAD）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：（　　）
脂肪酸代謝能検査		β酸化能評価（in vitro probe assay）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 所見：（　　）
血液検査		AST：（　　）U/L　ALT：（　　）U/L　CK：これまでの最高値：（　　）U/L アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　　）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]
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] 遺伝子異常（その他）：（　　）
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

アシルカルニチン分析	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] 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）：（　　）
栄養管理	非加熱コーンスターチ：[未実施 ・ 実施]　異化亢進予防の指導：[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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	46 短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)				

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断	新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県 (　　) 市区町村 (　　) ・ 海外 ・ 不明

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）：(　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析（尿）		エチルマロン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析	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]
酵素活性測定		短鎖アシルCoA脱水素酵素（SCAD）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		AST：（　　）U/L　ALT：（　　）U/L　CK：これまでの最高値：（　　）U/L アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　　）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]
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] 遺伝子異常（その他）：（　　）
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

アシルカルニチン分析	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] 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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	47 三頭酵素欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
診断		新生児マススクリーニングで発見:[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所:都道府県 (　　) 市区町村 (　　) ・ 海外 ・ 不明
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）:(　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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）:(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
ウェスタン（イムノ）ブロッティング		ウェスタン（イムノ）ブロッティング：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ） 酵素蛋白の欠損または減少：[なし ・ あり]
酵素活性測定		長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素（LCHAD）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：（　）
		長鎖3-ケトアシルCoAチオラーゼ（LCKT）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：（　）
		長鎖エノイルCoAヒドラターゼ（LCEH）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：（　）
脂肪酸代謝能検査		β酸化能評価（in vitro probe assay）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ） 所見：（　）
血液検査		AST：（　）U/L　ALT：（　）U/L　CK：これまでの最高値：（　）U/L アンモニア（NH_3）：これまでの最高値：（　）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]
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）：（　）

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）：（　）
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]　非加熱コーンスターチ：[未実施 ・ 実施] 長鎖脂肪酸摂取制限：[未実施 ・ 実施]　異化亢進の予防の指導：[未実施 ・ 実施]
	市販品のMCTミルク：[未実施 ・ 実施]　種類：（　）
	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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	48 3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）
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

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：（　　）
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	ジアゾキシド：[　なし　・　あり　] 薬物療法（その他）：（　　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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 （具体的な疾病名：　　）	受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　) 都道府県 (　　) 市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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 (　　)

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）: (　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）: (　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

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〈新規申請用〉

病名	50　ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症			受付種別	□　新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男　・　女　・　性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県　(　　)市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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(　　)						
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(診断時)　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　記銘力低下:[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):(　　)

臨床所見(申請時)　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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]　記銘力低下：[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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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）：これまでの最高値：（　　）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：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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 ） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）

点変異：[なし ・ あり]	変異部位：（　　）	病因性：[確定 ・ 疑い]　変異率：（　　）%
単一欠失：[なし ・ あり]	欠失部位または大きさ：（　　）	変異率：（　　）%
多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり]	
枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]	検査法（その他）：（　　）

遺伝学的検査	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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 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
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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 ） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）

点変異：[なし ・ あり]	変異部位：（　　）　病因性：[確定 ・ 疑い]	変異率：（　　）%
単一欠失：[なし ・ あり]	欠失部位または大きさ：（　　）	変異率：（　　）%
多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり]	
枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]　検査法（その他）：（　　）	

遺伝学的検査	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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：（　　）
既往歴	横紋筋融解：[なし ・ あり]
経過（申請時） ※直近の状況を記載	
薬物療法	ビタミンB_1：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　　）
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり]
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　　）回／年
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

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
医療機関住所

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	51 ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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　%
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　記銘力低下：[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）：(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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]　記銘力低下：[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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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）：これまでの最高値：（　　）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：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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 ） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）
	点変異：[なし ・ あり]　変異部位：（　　）　病因性：[確定 ・ 疑い]　変異率：（　　）% 単一欠失：[なし ・ あり]　欠失部位または大きさ：（　　）　変異率：（　　）% 多重欠失：[なし ・ あり]　サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり] 枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]　核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]　検査法（その他）：（　　）
	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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 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
尿検査	血尿：[　なし　・　肉眼的血尿　・　顕微鏡的血尿　]　　蛋白尿：[　なし　・　あり　]　　汎アミノ酸尿：[　なし　・　あり　]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　　基準値（自）：（　　）mg/dL　　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　　基準値（自）：（　　）mg/dL　　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日）　　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[　なし　・　あり　]　　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[　なし　・　あり　] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[　なし　・　あり　] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日）　　検体：[　骨格筋　・　線維芽細胞　・　その他　] 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） 大脳基底核の両側対称性病変：[　なし　・　あり　]　　脳幹の両側対称性病変：[　なし　・　あり　]　　梗塞様病変：[　なし　・　あり　] 脳萎縮：[　なし　・　あり　] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日）　　病変部の乳酸ピーク：[　なし　・　あり　]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[　なし　・　あり　]　　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[　なし　・　あり　] 網膜神経線維腫大：[　なし　・　あり　]　　視神経乳頭近傍の出血：[　なし　・　あり　]
	眼底検査（慢性期）：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日）　　両眼の視神経萎縮所見：[　なし　・　あり　]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日） 実施施設：（　　） 検体：[　骨格筋　・　血液　]　検体（詳細）：（　　）
	点変異：[　なし　・　あり　]　　変異部位：（　　）　病因性：[　確定　・　疑い　]　　変異率：（　　）% 単一欠失：[　なし　・　あり　]　　欠失部位または大きさ：（　　）　変異率：（　　）% 多重欠失：[　なし　・　あり　]　　サザン法での確認：[　なし　・　あり　]　　long PCR法での確認：[　なし　・　あり　] 枯渇（欠乏）：[　なし　・　あり　]　　核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[　PCR法　・　サザン法　・　その他　]　　検査法（その他）：（　　）
	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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：（　　）
既往歴	横紋筋融解：[　なし　・　あり　]

経過（申請時）　※直近の状況を記載

薬物療法	ビオチン：[　なし　・　あり　]　　ビタミンB_1：[　なし　・　あり　]　　クエン酸：[　なし　・　あり　] アスパラギン酸：[　なし　・　あり　]　　グルタミン酸：[　なし　・　あり　] 薬物療法（その他）：（　　）
呼吸管理	人工呼吸管理：[　なし　・　あり　]
栄養管理	栄養管理：[　未実施　・　実施　] 詳細：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[　未実施　・　実施　]　　種類：[　持続的血液透析（CHD）　・　持続的血液濾過透析（CHDF）　・　その他　] 回数：（　　）回／年
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	52　フマラーゼ欠損症			受付種別	□　新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男　・　女　・　性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月　頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　記銘力低下：[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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 89　**先天性代謝異常　（　　）　年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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]　記銘力低下：[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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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）：これまでの最高値：（　　）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：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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 ） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）
	点変異：[なし ・ あり]　変異部位：（　　）　病因性：[確定 ・ 疑い]　変異率：（　　）% 単一欠失：[なし ・ あり]　欠失部位または大きさ：（　　）　変異率：（　　）% 多重欠失：[なし ・ あり]　サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり] 枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]　核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]　検査法（その他）：（　　）
	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 89　**先天性代謝異常　（　　）年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　**3/3**

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 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
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）
	点変異：[なし ・ あり]　変異部位：（　　）　病因性：[確定 ・ 疑い]　変異率：（　　）% 単一欠失：[なし ・ あり]　欠失部位または大きさ：（　　）　変異率：（　　）% 多重欠失：[なし ・ あり]　サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり] 枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]　核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]　検査法（その他）：（　　）
	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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：（　　）
既往歴	横紋筋融解：[なし ・ あり]

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	53 スクシニル-CoAリガーゼ欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　記銘力低下：[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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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]　記銘力低下：[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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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）：これまでの最高値：（　　）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：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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 ） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）

点変異：[なし ・ あり]	変異部位：（　　）　病因性：[確定 ・ 疑い]	変異率：（　　）%
単一欠失：[なし ・ あり]	欠失部位または大きさ：（　　）	変異率：（　　）%
多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり]	
枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]　検査法（その他）：（　　）	

遺伝学的検査	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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 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
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）
	点変異：[なし ・ あり]　変異部位：（　　）　病因性：[確定 ・ 疑い]　変異率：（　　）% 単一欠失：[なし ・ あり]　欠失部位または大きさ：（　　）　変異率：（　　）% 多重欠失：[なし ・ あり]　サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり] 枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]　核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]　検査法（その他）：（　　）
	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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：（　　）
既往歴	横紋筋融解：[なし ・ あり]
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
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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	54 ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		
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 (　　)				
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(診断時)　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　記銘力低下:[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):(　　)

臨床所見(申請時)　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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]　記銘力低下：[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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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）：これまでの最高値：（　　）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：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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 ） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）

点変異：[なし ・ あり]	変異部位：（　　）	病因性：[確定 ・ 疑い]　変異率：（　　）%
単一欠失：[なし ・ あり]	欠失部位または大きさ：（　　）	変異率：（　　）%
多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり]	long PCR法での確認：[なし ・ あり]
枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]	検査法（その他）：（　　）

遺伝学的検査	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　3/3

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 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
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）
	点変異：[なし ・ あり]　変異部位：（　　）　病因性：[確定 ・ 疑い]　変異率：（　　）% 単一欠失：[なし ・ あり]　欠失部位または大きさ：（　　）　変異率：（　　）% 多重欠失：[なし ・ あり]　サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり] 枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]　核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]　検査法（その他）：（　　）
	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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：（　　）
既往歴	横紋筋融解：[なし ・ あり]

経過（申請時） ※直近の状況を記載

薬物療法	L-アルギニン：[なし ・ あり]　L-カルニチン：[なし ・ あり]　ビタミンB_1：[なし ・ あり] コエンザイムQ：[なし ・ あり]　ビタミンC：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　　）
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり]
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数 [回／年]：（　　）
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	55 ミトコンドリアDNA枯渇症候群			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　記銘力低下：[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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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]　記銘力低下：[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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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）：これまでの最高値：（　　）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：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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 ） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）

点変異：[なし ・ あり]	変異部位：（　　）　病因性：[確定 ・ 疑い]	変異率：（　　）%
単一欠失：[なし ・ あり]	欠失部位または大きさ：（　　）	変異率：（　　）%
多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり]	
枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]　検査法（その他）：（　　）	

遺伝学的検査	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　**3/3**

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 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
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）
	点変異：[なし ・ あり]　変異部位：（　　）　病因性：[確定 ・ 疑い]　変異率：（　　）% 単一欠失：[なし ・ あり]　欠失部位または大きさ：（　　）　変異率：（　　）% 多重欠失：[なし ・ あり]　サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり] 枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]　核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]　検査法（その他）：（　　）
	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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：（　　）
既往歴	横紋筋融解：[なし ・ あり]

経過（申請時） ※直近の状況を記載

薬物療法	L-アルギニン：[なし ・ あり]　L-カルニチン：[なし ・ あり]　ビタミンB_1：[なし ・ あり] コエンザイムQ：[なし ・ あり]　ビタミンC：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　　）
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり]
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数 [回／年]：（　　）
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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	□　新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男　・　女　・　性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県　(　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月　頃	初診日	年　月　日	
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(　　)				

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　]　記銘力低下:[　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）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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　]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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]　記銘力低下：[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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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）：これまでの最高値：（　　）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：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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 ） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）

点変異：[なし ・ あり]	変異部位：（　　）　病因性：[確定 ・ 疑い]	変異率：（　　）%
単一欠失：[なし ・ あり]	欠失部位または大きさ：（　　）	変異率：（　　）%
多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり]	
枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]　検査法（その他）：（　　）	

遺伝学的検査	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　**3/3**

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 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
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）
	点変異：[なし ・ あり]　変異部位：（　　）　病因性：[確定 ・ 疑い]　変異率：（　　）% 単一欠失：[なし ・ あり]　欠失部位または大きさ：（　　）　変異率：（　　）% 多重欠失：[なし ・ あり]　サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり] 枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]　核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]　検査法（その他）：（　　）
	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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：（　　）
既往歴	横紋筋融解：[なし ・ あり]

経過（申請時） ※直近の状況を記載

薬物療法	L-アルギニン：[なし ・ あり]　L-カルニチン：[なし ・ あり]　ビタミンB_1：[なし ・ あり] コエンザイムQ：[なし ・ あり]　ビタミンC：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　　）
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり]
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数 [回／年]：（　　）
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		
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 (　　)				
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(診断時)　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　記銘力低下:[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):(　　)

臨床所見(申請時)　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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]　記銘力低下：[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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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）：これまでの最高値：（　　）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：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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 ） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）

点変異：[なし ・ あり]	変異部位：（　　）　病因性：[確定 ・ 疑い]	変異率：（　　）%
単一欠失：[なし ・ あり]	欠失部位または大きさ：（　　）	変異率：（　　）%
多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり]	
枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]　検査法（その他）：（　　）	

遺伝学的検査	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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 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
尿検査	血尿：[　なし　・　肉眼的血尿　・　顕微鏡的血尿　]　　蛋白尿：[　なし　・　あり　]　　汎アミノ酸尿：[　なし　・　あり　]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　　基準値（自）：（　　）mg/dL　　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　　基準値（自）：（　　）mg/dL　　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日）　　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[　なし　・　あり　]　　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[　なし　・　あり　] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[　なし　・　あり　] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日）　　検体：[　骨格筋　・　線維芽細胞　・　その他　] 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） 大脳基底核の両側対称性病変：[　なし　・　あり　]　　脳幹の両側対称性病変：[　なし　・　あり　]　　梗塞様病変：[　なし　・　あり　] 脳萎縮：[　なし　・　あり　] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日）　　病変部の乳酸ピーク：[　なし　・　あり　]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[　なし　・　あり　]　　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[　なし　・　あり　] 網膜神経線維腫大：[　なし　・　あり　]　　視神経乳頭近傍の出血：[　なし　・　あり　]
	眼底検査（慢性期）：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日）　　両眼の視神経萎縮所見：[　なし　・　あり　]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日） 実施施設：（　　） 検体：[　骨格筋　・　血液　]　検体（詳細）：（　　）
	点変異：[　なし　・　あり　]　変異部位：（　　）　病因性：[　確定　・　疑い　]　変異率：（　　）% 単一欠失：[　なし　・　あり　]　欠失部位または大きさ：（　　）　変異率：（　　）% 多重欠失：[　なし　・　あり　]　サザン法での確認：[　なし　・　あり　]　long PCR法での確認：[　なし　・　あり　] 枯渇（欠乏）：[　なし　・　あり　]　核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[　PCR法　・　サザン法　・　その他　]　検査法（その他）：（　　）
	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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：（　　）
既往歴	横紋筋融解：[　なし　・　あり　]
経過（申請時）　※直近の状況を記載	
薬物療法	L-アルギニン：[　なし　・　あり　]　　L-カルニチン：[　なし　・　あり　]　　ビタミンB_1：[　なし　・　あり　] コエンザイムQ：[　なし　・　あり　]　　ビタミンC：[　なし　・　あり　] 薬物療法（その他）：（　　）
呼吸管理	人工呼吸管理：[　なし　・　あり　]
栄養管理	栄養管理：[　未実施　・　実施　] 詳細：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[　未実施　・　実施　]　　種類：[　持続的血液透析（CHD）　・　持続的血液濾過透析（CHDF）　・　その他　] 回数[　回／年]：（　　）
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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 (具体的な疾病名:　　)	受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　) 都道府県 (　　) 市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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 (　　)

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 (診断時)　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　記銘力低下 : [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) : (　　)

臨床所見 (申請時)　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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]　記銘力低下：[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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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）：これまでの最高値：（　　）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：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：これまでの最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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 ） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）

点変異：[なし ・ あり]	変異部位：（　　）	病因性：[確定 ・ 疑い]　変異率：（　　）%
単一欠失：[なし ・ あり]	欠失部位または大きさ：（　　）	変異率：（　　）%
多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり]	long PCR法での確認：[なし ・ あり]
枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]	検査法（その他）：（　　）

	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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	白血球数：（　　）/μL　赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血小板数：（　　）×10⁴/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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　**3/3**

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 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
尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]　蛋白尿：[なし ・ あり]　汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：（　　）mg/dL　基準値（自）：（　　）mg/dL　基準値（至）：（　　）mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　部位：（　　） 赤ボロ線維（RRF）：[なし ・ あり]　コハク酸脱水素酵素（SDH）活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素（COX）活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 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） 大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり]　脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり]　梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見（その他）：（　　）
	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査（急性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり]　視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]
	眼底検査（慢性期）：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日）　両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 実施施設：（　　） 検体：[骨格筋 ・ 血液]　検体（詳細）：（　　）
	点変異：[なし ・ あり]　変異部位：（　　）　病因性：[確定 ・ 疑い]　変異率：（　　）% 単一欠失：[なし ・ あり]　欠失部位または大きさ：（　　）　変異率：（　　）% 多重欠失：[なし ・ あり]　サザン法での確認：[なし ・ あり]　long PCR法での確認：[なし ・ あり] 枯渇（欠乏）：[なし ・ あり]　核DNA量との相対比：（　　）% 検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]　検査法（その他）：（　　）
	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA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：（　　）
既往歴	横紋筋融解：[なし ・ あり]

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	59 遺伝性フルクトース不耐症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）
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

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：（　　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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　%
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）: (　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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）: (　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）
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）：（　　）

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：（　　）

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	治療用特殊ミルク：ガラクトース除去フォーミュラ（110）：[　未実施　・　実施　]
	市販品の無乳糖ミルク：[　未実施　・　実施　] 種類：（　　）
	乳糖、ガラクトース制限：[　なし　・　あり　] 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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	61 ガラクトキナーゼ欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県（　　）市区町村（　　）・ 海外 ・ 不明
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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：(　　)
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

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：(　　)
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	治療用特殊ミルク：ガラクトース除去フォーミュラ（110）：[未実施 ・ 実施]
	市販品の無乳糖ミルク：[未実施 ・ 実施] 種類：(　　)
	乳糖、ガラクトース制限：[なし ・ あり] 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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

病名	62 ウリジル二リン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断	新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県 (　　) 市区町村 (　　) ・ 海外 ・ 不明

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）：(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

酵素活性測定	ウリジル二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：(　　)
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

酵素活性測定	ウリジル二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：(　　)

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	治療用特殊ミルク：ガラクトース除去フォーミュラ（110）：[未実施 ・ 実施]
	市販品の無乳糖ミルク：[未実施 ・ 実施] 種類：(　　)
	乳糖、ガラクトース制限：[なし ・ あり] 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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）
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

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：（　　）
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	果糖制限：[　未実施　・　実施　]　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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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 (　　)						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:( )

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）:( )

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	ビオチン：[なし ・ あり]　ビタミンB_6：[なし ・ あり]　ビタミンB_1：[なし ・ あり] クエン酸：[なし ・ あり]　グルタミン酸：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	65 グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型		病型（グリコーゲン合成酵素欠損症）：[0a型 ・ 0b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]
		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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

病型		病型（グリコーゲン合成酵素欠損症）：[0a型 ・ 0b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]
		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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

酵素活性測定	グリコーゲン合成酵素活性：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　） 所見：（　　）
血液検査	血糖値（空腹時）：（　　）mg/dL　血糖値（食後）：（　　）mg/dL 乳酸（空腹時）：（　　）mg/dL　・　未実施　乳酸（食後）：（　　）mg/dL　・　未実施 ケトン体分画：総ケトン体：（　　）μmol/L　中性脂肪（TG）：（　　）mg/dL
尿検査	尿中ケトン体（定性）：[　－　・　±　・　1+　・　2+　・　3+　・　4+　]
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
	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　）　PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない：[　なし　・　あり　] ホスホリラーゼ染色：[　陰性　・　陽性　・　不明　] 所見（その他）：（　　）
	肝生検：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　）　PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない：[　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　）　GYS1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）：（　　）

検査所見（申請時）　※直近の状況を記載

酵素活性測定	グリコーゲン合成酵素活性：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　） 所見：（　　）
血液検査	血糖値（空腹時）：（　　）mg/dL　血糖値（食後）：（　　）mg/dL 乳酸（空腹時）：（　　）mg/dL　・　未実施　乳酸（食後）：（　　）mg/dL　・　未実施 ケトン体分画：総ケトン体：（　　）μmol/L　中性脂肪（TG）：（　　）mg/dL
尿検査	尿中ケトン体（定性）：[　－　・　±　・　1+　・　2+　・　3+　・　4+　]
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
	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　）　PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない：[　なし　・　あり　] ホスホリラーゼ染色：[　陰性　・　陽性　・　不明　] 所見（その他）：（　　）
	肝生検：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　）　PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない：[　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　）　GYS1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	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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	66 糖原病Ⅰ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型		病型（糖原病Ⅰ型）：[Ⅰa型 ・ Ⅰb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]
		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
		鼻出血：[なし ・ あり]
	その他	人形様顔貌：[なし ・ あり] 症状（その他）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

病型		病型（糖原病Ⅰ型）：[Ⅰa型 ・ Ⅰb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]
		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
		鼻出血：[なし ・ あり]
	その他	人形様顔貌：[なし ・ あり] 症状（その他）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

酵素活性測定	グルコース-6-ホスファターゼ（Ⅰa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（Ⅰb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
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）：（　）
	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）：（　）
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日） G6PC1遺伝子異常：[なし ・ あり]　G6PT1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）：（　）

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（Ⅰa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（Ⅰb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
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）：（　）
	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）：（　）
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） G6PC1遺伝子異常：[なし ・ あり]　G6PT1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）：（　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　

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D：[なし ・ あり]　G-CSF療法：[なし ・ あり]　ビタミンB_1：[なし ・ あり] クエン酸：[なし ・ あり]　アロプリノール：[なし ・ あり]　フェブリク：[なし ・ あり] アンギオテンシン変換酵素阻害薬（ACE）：[なし ・ あり]　アンギオテンシン受容体阻害薬（ARB）：[なし ・ あり] カルシウム：[なし ・ あり]　鉄：[なし ・ あり]　高脂血症治療薬：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	糖原病用フォーミュラ（GSD-D）：[未実施 ・ 実施]　糖原病用フォーミュラ（GSD-N）：[未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ（8007）：[未実施 ・ 実施]　糖原病用フォーミュラ（8009）：[未実施 ・ 実施]
	乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限：[なし ・ あり]　非加熱コーンスターチ：[未実施 ・ 実施] 経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[なし ・ あり] 栄養管理（その他）：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　　）回／年
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）
	腎移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　先行的腎移植：[なし ・ あり] 生体腎移植：[なし ・ あり]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	67 糖原病Ⅲ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 ( )				

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型		病型（糖原病Ⅲ型）:[Ⅲa型（肝筋型） ・ Ⅲb型（肝型） ・ Ⅲc型 ・ Ⅲd型（肝筋型、α-1,4-グルカントランスフェラーゼ段独欠損症）]
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] 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	人形様顔貌:[なし ・ あり] 症状（その他）:( )

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

病型		病型（糖原病Ⅲ型）:[Ⅲa型（肝筋型） ・ Ⅲb型（肝型） ・ Ⅲc型 ・ Ⅲd型（肝筋型、α-1,4-グルカントランスフェラーゼ段独欠損症）]
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] 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	人形様顔貌:[なし ・ あり] 症状（その他）:( )

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

酵素活性測定	4-α-グルカントランスフェラーゼ（Ⅲa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（Ⅲb型）活性：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日） 所見：（　）
	α－1,4－グルカントランスフェラーゼ（Ⅲd型）活性：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日） 所見：（　）
血液検査	尿酸：（　）mg/dL　AST：（　）U/L　ALT：（　）U/L　CK：これまでの最高値：（　）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
	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	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：[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）：（　）
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日）　AGL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）：（　）

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（Ⅲa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（Ⅲb型）活性：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日） 所見：（　）
	α－1,4－グルカントランスフェラーゼ（Ⅲd型）活性：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日） 所見：（　）
血液検査	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
	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	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：[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）：（　）
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）　AGL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）：（　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　3/3

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D：[なし ・ あり]　G-CSF療法：[なし ・ あり]　ビタミンB_1：[なし ・ あり] クエン酸：[なし ・ あり]　アロプリノール：[なし ・ あり]　フェブリク：[なし ・ あり] アンギオテンシン変換酵素阻害薬（ACE）：[なし ・ あり]　アンギオテンシン受容体阻害薬（ARB）：[なし ・ あり] カルシウム：[なし ・ あり]　鉄：[なし ・ あり]　高脂血症治療薬：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	糖原病用フォーミュラ（GSD-D）：[未実施 ・ 実施]　糖原病用フォーミュラ（GSD-N）：[未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ（8007）：[未実施 ・ 実施]　糖原病用フォーミュラ（8009）：[未実施 ・ 実施]
	乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限：[なし ・ あり]　非加熱コーンスターチ：[未実施 ・ 実施] 経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[なし ・ あり] 栄養管理（その他）：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　　）回／年
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）
	腎移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　先行的腎移植：[なし ・ あり] 生体腎移植：[なし ・ あり]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	68 糖原病Ⅳ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型（糖原病Ⅳ型）:[肝型（重症肝硬変型） ・ 非進行性肝型 ・ 致死新生児神経・筋型 ・ 幼児筋・肝型 ・ 成人型（ポリグルコサン小胞体病）]	
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]
		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	人形様顔貌:[なし ・ あり] 症状（その他）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

病型	病型（糖原病Ⅳ型）:[肝型（重症肝硬変型） ・ 非進行性肝型 ・ 致死新生児神経・筋型 ・ 幼児筋・肝型 ・ 成人型（ポリグルコサン小胞体病）]	
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]
		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	人形様顔貌:[なし ・ あり] 症状（その他）:(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
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）：（　）

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　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）　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）：（　）

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：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	69 糖原病Ⅴ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 ( )

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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	運動不耐：[なし ・ あり]　ミオグロビン尿：[なし ・ あり] 症状（その他）:( )

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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	運動不耐：[なし ・ あり]　ミオグロビン尿：[なし ・ あり] 症状（その他）:( )

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　）
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] 遺伝子異常（その他）：（　）
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

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] 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	横紋筋融解：[なし ・ あり]

経過（申請時）　※直近の状況を記載

薬物療法	ビタミンB_6：[なし ・ あり]　クレアチン：[なし ・ あり]　ラミプリル：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年
手術	脾摘出術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済]　実施日：（　年　月　日） 手術（その他）：[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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	70 糖原病Ⅵ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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 (　　)

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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	人形様顔貌：[なし ・ あり] 症状（その他）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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	人形様顔貌：[なし ・ あり] 症状（その他）:(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　）
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日）　PYGL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）：（　）

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）：（　）
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）　PYGL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	ビタミンD：[なし ・ あり]　G-CSF療法：[なし ・ あり]　ビタミンB_1：[なし ・ あり] クエン酸：[なし ・ あり]　アロプリノール：[なし ・ あり]　フェブリク：[なし ・ あり] アンギオテンシン変換酵素阻害薬（ACE）：[なし ・ あり]　アンギオテンシン受容体阻害薬（ARB）：[なし ・ あり] カルシウム：[なし ・ あり]　鉄：[なし ・ あり]　高脂血症治療薬：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
栄養管理	糖原病用フォーミュラ（GSD-D）：[未実施 ・ 実施]　糖原病用フォーミュラ（GSD-N）：[未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ（8007）：[未実施 ・ 実施]　糖原病用フォーミュラ（8009）：[未実施 ・ 実施]
	乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限：[なし ・ あり]　非加熱コーンスターチ：[未実施 ・ 実施] 経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[なし ・ あり] 栄養管理（その他）：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

移植	肝移植：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　）
	腎移植：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　）　先行的腎移植：[　なし　・　あり　] 生体腎移植：[　なし　・　あり　]
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	71 糖原病Ⅶ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		
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 ( )				
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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	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）：( )

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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	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）：( )

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　）　グリコーゲンの蓄明な蓄積：[　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　）　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）：（　　）

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　）　グリコーゲンの蓄明な蓄積：[　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）：（　　）

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：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[　未実施　・　実施　]　種類：[　持続的血液透析（CHD）　・　持続的血液濾過透析（CHDF）　・　その他　] 回数：（　　）回／年
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	72 糖原病Ⅸ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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　%
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型（糖原病Ⅸ型）:[Ⅸa型（肝型） ・ Ⅸb型（肝筋型） ・ Ⅸc型（肝型） ・ Ⅸd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]　有痛性筋痙攣（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]
		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	運動不耐：[なし ・ あり]　ミオグロビン尿：[なし ・ あり] 症状（その他）:( )

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

病型	病型（糖原病Ⅸ型）:[Ⅸa型（肝型） ・ Ⅸb型（肝筋型） ・ Ⅸc型（肝型） ・ Ⅸd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]　有痛性筋痙攣（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]
		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	運動不耐：[なし ・ あり]　ミオグロビン尿：[なし ・ あり] 症状（その他）:( )

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：これまでの最高値：（　）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
	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	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：[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）：（　）
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日） PHKA1遺伝子異常：[なし ・ あり]　PHKA2遺伝子異常：[なし ・ あり]　PHKB遺伝子異常：[なし ・ あり] PHKG2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）：（　）

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
	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	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：[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）：（　）
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） PHKA1遺伝子異常：[なし ・ あり]　PHKA2遺伝子異常：[なし ・ あり]　PHKB遺伝子異常：[なし ・ あり] PHKG2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：（　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

経過（申請時）　※直近の状況を記載

薬物療法	ビタミンD：[なし ・ あり]　G-CSF療法：[なし ・ あり]　ビタミンB_1：[なし ・ あり] クエン酸：[なし ・ あり]　アロプリノール：[なし ・ あり]　フェブリク：[なし ・ あり] アンギオテンシン変換酵素阻害薬（ACE）：[なし ・ あり]　アンギオテンシン受容体阻害薬（ARB）：[なし ・ あり] カルシウム：[なし ・ あり]　鉄：[なし ・ あり]　高脂血症治療薬：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	糖原病用フォーミュラ（GSD-D）：[未実施 ・ 実施]　糖原病用フォーミュラ（GSD-N）：[未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ（8007）：[未実施 ・ 実施]　糖原病用フォーミュラ（8009）：[未実施 ・ 実施]
	乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限：[なし ・ あり]　非加熱コーンスターチ：[未実施 ・ 実施] 経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[なし ・ あり] 栄養管理（その他）：（　　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　　）回／年
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）
	腎移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　先行的腎移植：[なし ・ あり] 生体腎移植：[なし ・ あり]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型		病型（グルコーストランスポーター1欠損症）：[Ⅸa型（肝型） ・ Ⅸb型（肝筋型） ・ Ⅸc型（肝型） ・ Ⅸd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：[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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

病型		病型（グルコーストランスポーター1欠損症）：[Ⅸa型（肝型） ・ Ⅸb型（肝筋型） ・ Ⅸc型（肝型） ・ Ⅸd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：[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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	精神・神経	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　）
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日）　SLC2A1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）：（　）

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　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）　SLC2A1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	肥満：[なし ・ あり] 合併症（その他）：（　）

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：（　）
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり]
栄養管理	治療用特殊ミルク：ケトンフォーミュラ（817-B）：[未実施 ・ 実施]
	ケトン食：[なし ・ あり]　導入時期：（　年　月） 種類：[ケトン食（3：1～4：1） ・ 中鎖脂肪酸（MCT）ケトン食 ・ 修正アトキンズ食 ・ 低グリセミック指数食 ・ その他] 種類（その他）：（　）
	栄養管理（その他）：（　）
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]　種類：[持続的血液透析（CHD） ・ 持続的血液濾過透析（CHDF） ・ その他] 回数：（　）回／年
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

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 (具体的な疾病名:　)	受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　)都道府県 (　)市区町村
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　%
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　)

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）: (　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）: (　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 73　先天性代謝異常　（　　）年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	75 ムコ多糖症Ⅰ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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 (　　)

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）: (　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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-イズロニダーゼ活性：[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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　IDS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）：（　　）

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-イズロニダーゼ活性：[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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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：（　）
	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）　IDS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：（　）
出生歴	胎児水腫：[なし ・ あり]
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	76 ムコ多糖症Ⅱ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/3

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　iduronate-2-sulfatase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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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：（　）
	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）　iduronate-2-sulfatase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：（　）
出生歴	胎児水腫：[なし ・ あり]
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	77 ムコ多糖症Ⅲ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:(　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）
	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：（　　）
	N-アセチルグルコサミン-6-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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ） heparan N-sulfatase遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　α-N-acetylglucosaminidase 遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] acetyl-CoA: α-glucosaminide N-acetyltransferase 遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] N-acetylglucosamine 6-sulfatase 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）：（　　）

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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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：（　）
	N-アセチルグルコサミン-6-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　ヘモグロビン（Hb）：（　）g/dL　血小板数：（　）×10⁴/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：（　）
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：（　）
	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 ） heparan N-sulfatase遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　α-N-acetylglucosaminidase 遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] acetyl-CoA: α-glucosaminide N-acetyltransferase 遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] N-acetylglucosamine 6-sulfatase 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：（　）
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	78 ムコ多糖症Ⅳ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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] 症状（その他）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

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〈新規申請用〉**　

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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 ） 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-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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ） GALNS遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　β-galactosidase 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）：（　　）

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 ） 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-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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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：（　）
	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 ） GALNS遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　β-galactosidase 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：（　）
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	79 ムコ多糖症Ⅵ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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 (　　)

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

	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）: (　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

	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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/3

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　ARSB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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

画像検査	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 ）　ARSB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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	80 ムコ多糖症Ⅶ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）: (　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）
	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	β-グルクロニダーゼ活性：[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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　β-glucuronidase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）：（　　）

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：（　　）
	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	β-グルクロニダーゼ活性：[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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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：（　）
	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 ）　β-glucuronidase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：（　）
出生歴	胎児水腫：[なし ・ あり]
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　月　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	81 フコシドーシス			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		
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（　　）				
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　FUCA1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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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 ）　FUCA1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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	82 マンノシドーシス			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）: (　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ） α-mannosidase遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　β-mannosidase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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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 ） α-mannosidase遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　β-mannosidase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：（　）
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	83 アスパルチルグルコサミン尿症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

症状	精神・神経	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　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）：（　　）

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：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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
医療機関・医師署名	

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	84 シアリドーシス			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:( )

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　lysosomal sialidase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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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 ）　lysosomal sialidase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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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
医療機関・医師署名	

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	85 ガラクトシアリドーシス			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 ( )

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）: ( )

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 114　**先天性代謝異常　（　　）　年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）
	カテプシン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：（　　）
血液検査	白血球数：（　　）/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ） lysosomal protective protein／cathepsin A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）：（　　）

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：（　　）
	カテプシン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：（　　）
血液検査	白血球数：（　　）/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 114　**先天性代謝異常　（　　）年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　**3/3**

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：（　）
	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 ） lysosomal protective protein／cathepsin A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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	86 GM1-ガングリオシドーシス			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　GLB1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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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）　GLB1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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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
医療機関・医師署名	

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	87 GM2-ガングリオシドーシス			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

代謝物測定（尿中）	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-ヘキソサミニダーゼ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-ヘキソサミニダーゼ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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ） HEXA遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　HEXB遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] GM2A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）：（　　）

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]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 測定値：（　　）　基準値：（　　）
酵素活性測定	β-ヘキソサミニダーゼ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-ヘキソサミニダーゼ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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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：（　）
	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 ） HEXA遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　HEXB遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] GM2A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：（　）
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	88 異染性白質ジストロフィー			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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 (　　)						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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 ・ サポシン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）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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 ・ サポシン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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
髄液検査	髄液中総蛋白：（　　）mg/dL ・ 未実施　実施日：（　　年　　月　　日 ）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）
生理機能検査	神経伝導検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　伝導速度：[正常 ・ 遅延]
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ） ARSA遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　サポシンB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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
髄液検査	髄液中総蛋白：（　　）mg/dL ・ 未実施　実施日：（　　年　　月　　日 ）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）
生理機能検査	神経伝導検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　伝導速度：[正常 ・ 遅延]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　3/3

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：（　）
	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） ARSA遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　サポシンB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：（　）
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	89 ニーマン・ピック（Niemann-Pick）病			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:( )

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/μL BUN：（　　）mg/dL　血清クレアチニン：（　　）mg/dL　AST：（　　）U/L ALT：（　　）U/L　CK：（　　）U/L　LDLコレステロール：（　　）mg/dL 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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ） 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 ） acid sphingomyelinase遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　NPC1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] NPC2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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/μL BUN：（　　）mg/dL　血清クレアチニン：（　　）mg/dL　AST：（　　）U/L ALT：（　　）U/L　CK：（　　）U/L　LDLコレステロール：（　　）mg/dL 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：（　　）
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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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） acid sphingomyelinase遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　NPC1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] NPC2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：（　）
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	90 ゴーシェ（Gaucher）病			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

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〈新規申請用〉**　

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　β-glucocerebrosidase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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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 ）　β-glucocerebrosidase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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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
医療機関・医師署名	

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	91 ファブリー（Fabry）病			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		
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 (　　)				
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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:(　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
尿検査	尿中蛋白量：（　　）mg/dL　尿蛋白量／尿中クレアチニン比：（　　）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）
生理機能検査	心電図検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　α-galactosidase A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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
尿検査	尿中蛋白量：（　　）mg/dL　尿蛋白量／尿中クレアチニン比：（　　）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

生理機能検査	心電図検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ） 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：（　）
	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 ）　α-galactosidase A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	脳梗塞の既往：[なし ・ あり]　網膜中心動脈閉塞症の既往：[なし ・ あり]
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	92 クラッベ（Krabbe）病			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

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〈新規申請用〉**　

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
髄液検査	髄液中総蛋白：（　　）mg/dL ・ 未実施　実施日：（　　年　　月　　日 ）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）
生理機能検査	神経伝導検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　伝導速度：[正常 ・ 遅延]
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　GALC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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
髄液検査	髄液中総蛋白：（　　）mg/dL ・ 未実施　実施日：（　　年　　月　　日 ）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）
生理機能検査	神経伝導検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　伝導速度：[正常 ・ 遅延]
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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

画像検査	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 ）　GALC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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	93 ファーバー（Farber）病			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　肺浸潤：[なし ・ あり] 部位：（　　） 所見（その他）：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ） ASAH1遺伝子異常：[なし ・ あり]　PSAP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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　肺浸潤：[なし ・ あり] 部位：（　　） 所見（その他）：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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 ） ASAH1遺伝子異常：[なし ・ あり]　PSAP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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　）
	治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	94 マルチプルスルファターゼ欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型		病型（マルチプルスルファターゼ欠損症）：[新生児型 ・ 乳幼児型]
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）：( )

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

病型		病型（マルチプルスルファターゼ欠損症）：[新生児型 ・ 乳幼児型]
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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）
	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：（　　）
	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：（　　）
	アリルスルファターゼC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：（　　）
	アリルスルファターゼ（その他）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] 酵素名：（　　） 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：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　SUMF1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）：（　　）

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：（　　）
	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：（　　）
	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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　

酵素活性測定	アリルスルファターゼC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：（　）
	アリルスルファターゼ（その他）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] 酵素名：（　） 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：（　）×10⁴/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：（　）
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：（　）
	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 ）　SUMF1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：（　）
出生歴	胎児水腫：[なし ・ あり]
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	95 ムコリピドーシスⅡ型（I-cell病）			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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（　　）				

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	精神・神経	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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-ヘキソサミニダーゼ活性：[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：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ） 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 ） GNPTAB遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　GNPTG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）：（　　）

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-ヘキソサミニダーゼ活性：[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：（　　）×10⁴/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：（　　）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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：（　）
	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 ） GNPTAB遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　GNPTG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：（　）
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　月　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	96 ムコリピドーシスⅢ型			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:( )

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　

症状	精神・神経	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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-ヘキソサミニダーゼ活性：[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：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ） 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 ） GNPTAB遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　GNPTG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）：（　　）

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-ヘキソサミニダーゼ活性：[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：（　　）×10⁴/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：（　　）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　3/3

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：（　）
	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 ） GNPTAB遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　GNPTG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：（　）
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　月　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	97 ポンペ（Pompe）病			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		
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 (　　)				
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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：( )

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 127　**先天性代謝異常　（　　）　年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　acid α-glucosidase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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 127　**先天性代謝異常　（　　）　年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　**3/3**

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 ）　acid α-glucosidase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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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
医療機関・医師署名	

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	98 酸性リパーゼ欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)				

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
		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）：(　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　LIPA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）：（　　）

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：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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 ）　LIPA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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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
医療機関・医師署名	

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	99 シスチン症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

症状	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ）　CTNS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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）　CTNS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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	100 遊離シアル酸蓄積症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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 (　　)

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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]　癌攣：[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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
		MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ） SLC17A5（シアリン）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）：（　　）

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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

画像検査	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 ） SLC17A5（シアリン）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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	101 神経セロイドリポフスチン症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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 (　　)						
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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
		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]　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）：(　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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]　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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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] 測定値：（　　）　基準値：（　　）
	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] 測定値：（　　）　基準値：（　　）
	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：（　　）
血液検査	白血球数：（　　）/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ） 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 ） CLN1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　CLN2遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] CLN10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）：（　　）

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] 測定値：（　　）　基準値：（　　）
	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] 測定値：（　　）　基準値：（　　）
	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：（　　）
血液検査	白血球数：（　　）/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

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：（　）
	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 ） CLN1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　CLN2遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] CLN10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：（　）
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

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 （具体的な疾病名：　　）	受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日	

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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（　　）

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
		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]　軟部腫瘤：[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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 139　**先天性代謝異常　（　　）　年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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]
		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]　軟部腫瘤：[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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）×10⁴/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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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

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：（　　）×10⁴/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：（　　）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 部位：（　　） 所見：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 139　**先天性代謝異常　（　　）年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　**3/3**

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：（　）
	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：（　）
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　月　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	103 ペルオキシソーム形成異常症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　眼間開離:[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]　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）:( )

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]　眼間開離:[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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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]　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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）
	プラスマローゲン：[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　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/μL BUN：（　　）mg/dL　血清クレアチニン：（　　）mg/dL　AST：（　　）U/L ALT：（　　）U/L　CK：（　　）U/L　血清直接ビリルビン（D-Bil）：（　　）mg/dL 血清間接ビリルビン（I-Bil）：（　　）mg/dL　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：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 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

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）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

代謝物測定（血中）	プラスマローゲン：[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　ヘモグロビン（Hb）：（　）g/dL　血小板数：（　）×10⁴/μL BUN：（　）mg/dL　血清クレアチニン：（　）mg/dL　AST：（　）U/L ALT：（　）U/L　CK：（　）U/L　血清直接ビリルビン（D-Bil）：（　）mg/dL 血清間接ビリルビン（I-Bil）：（　）mg/dL　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：（　）
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：（　）
	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：（　）
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	104 副腎白質ジストロフィー			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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 (　　)

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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　易感染性：[なし ・ あり]　食欲不振：[なし ・ あり] 無気力：[なし ・ あり]　低血圧：[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]　排尿障害：[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]　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]　被角血管腫（アンギオケラトーマ）：[なし ・ あり]　色素沈着：[なし ・ あり]
	眼	緑内障：[なし ・ あり]　視力低下：[なし ・ あり]　視野障害：[なし ・ あり] 視野欠損：皮質盲：[なし ・ あり]　角膜混濁：[なし ・ あり]　網膜色素変性：[なし ・ あり] 斜視：[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）：(　　)

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]　易感染性：[なし ・ あり]　食欲不振：[なし ・ あり] 無気力：[なし ・ あり]　低血圧：[なし ・ あり]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　**2/3**

症状	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]　排尿障害：[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]　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]　被角血管腫（アンギオケラトーマ）：[なし ・ あり]　色素沈着：[なし ・ あり]
	眼	緑内障：[なし ・ あり]　視力低下：[なし ・ あり]　視野障害：[なし ・ あり] 視野欠損：皮質盲：[なし ・ あり]　角膜混濁：[なし ・ あり]　網膜色素変性：[なし ・ あり] 斜視：[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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）
血液検査	白血球数：（　　）/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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
	ACTH：（　　）pg/mL　実施日：（　　年　　月　　日）
	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：（　　）
負荷試験	迅速ACTH（コートロシン）負荷：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 血中コルチゾール低反応：[なし ・ あり]
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 部位：（　　） 所見：（　　）
生理機能検査	誘発電位検査：聴覚脳幹誘発電位（ABR）：[未実施 ・ 実施] 所見：（　　）
	体性感覚誘発電位（SEP）：[未実施 ・ 実施] 所見：（　　）
	視覚誘発電位（VEP）：[未実施 ・ 実施] 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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 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）　ABCD1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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　3/3

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）
血液検査	白血球数：（　）/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　）g/dL　血小板数：（　）×10⁴/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
	ACTH：（　）pg/mL　実施日：（　年　月　日）
	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：（　）
負荷試験	迅速ACTH（コートロシン）負荷：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日） 血中コルチゾール低反応：[なし ・ あり]
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日） 部位：（　） 所見：（　）
生理機能検査	誘発電位検査：聴覚脳幹誘発電位（ABR）：[未実施 ・ 実施] 所見：（　）
	体性感覚誘発電位（SEP）：[未実施 ・ 実施] 所見：（　）
	視覚誘発電位（VEP）：[未実施 ・ 実施] 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：（　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日） 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）　ABCD1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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	105 レフサム（Refsum）病			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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（　　）				

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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] 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]
		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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/3**

症状	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）：（　　）
		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]
		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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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 ） 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
血液検査	白血球数：（　　）/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
髄液検査	髄液中総蛋白：（　　）mg/dL・未実施
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　肺浸潤：[なし ・ あり] 部位：（　　） 所見（その他）：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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 ） phyH遺伝子異常：[なし ・ あり]　PEX7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）：（　　）

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 ） 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
血液検査	白血球数：（　　）/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血小板数：（　　）×10⁴/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：（　　）
髄液検査	髄液中総蛋白：（　　）mg/dL・未実施
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　肺浸潤：[なし ・ あり] 部位：（　　） 所見（その他）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　3/3

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：（　）
	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 ） phyH遺伝子異常：[なし ・ あり]　PEX7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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　月　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

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 （具体的な疾病名：　　）	受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日	

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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（　　）

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
		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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

症状	精神・神経	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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）×10⁴/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：（　　）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　肺浸潤：[なし ・ あり] 部位：（　　） 所見（その他）：（　　）
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：（　　）
	MRI検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 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

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：（　　）×10⁴/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：（　　）
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　肺浸潤：[なし ・ あり] 部位：（　　） 所見（その他）：（　　）
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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　3/3

画像検査	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：（　）
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：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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：（　） 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	107 ウィルソン（Wilson）病			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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（　　）				

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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] 振戦：[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害：[なし ・ あり ・ 不明]　自閉症スペクトラム症：[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]　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]
	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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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] 振戦：[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害：[なし ・ あり ・ 不明]　自閉症スペクトラム症：[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]　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]
	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
血液検査	血清尿酸：（　　）mg/dL　血清セルロプラスミン：（　　）mg/dL　血清銅（Cu）：（　　）μg/dL 血中遊離銅：（　　）μg/dL　直接Coombs試験：［　陰性　・　陽性　・　不明　］
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　］　実施日：（　　年　　月　　日　）　肝銅含量：（　　）μg/g乾重量 所見（その他）：（　　）
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）：（　　）
遺伝学的検査	遺伝子検査：［　未実施　・　実施　］　実施日：（　　年　　月　　日　）　ATP7B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）：（　　）

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　血清セルロプラスミン：（　　）mg/dL　血清銅（Cu）：（　　）μg/dL 血中遊離銅：（　　）μg/dL　直接Coombs試験：［　陰性　・　陽性　・　不明　］
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　］　実施日：（　　年　　月　　日　）　肝銅含量：（　　）μg/g乾重量 所見（その他）：（　　）
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　］　実施日：（　　年　　月　　日　）　ATP7B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	ビタミンE：［　なし　・　あり　］　D-ペニシラミン：［　なし　・　あり　］　亜鉛：［　なし　・　あり　］ トリエンチン：［　なし　・　あり　］　テトラチオモリブデート：［　なし　・　あり　］ 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	銅制限：［　未実施　・　実施　］ 栄養管理（その他）：（　　）
血液浄化	血液浄化法：［　未実施　・　実施　］　種類：［　持続的血液透析（CHD）　・　持続的血液濾過透析（CHDF）　・　その他　］ 回数：（　　）回／年
移植	肝移植：［　未実施　・　実施　］　実施日：（　　年　　月　　日　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	108 メンケス（Menkes）病			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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（　　）

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
		発達障害：[なし ・ あり ・ 不明]　自閉症スペクトラム症：[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]
		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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]
		発達障害：[なし ・ あり ・ 不明]　自閉症スペクトラム症：[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]
		眼球運動障害：水平性：[なし ・ あり]　垂直性：[なし ・ あり]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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 ピルビン酸：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）：（　　）
	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）：（　　）
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）：（　　）

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 ピルビン酸：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）：（　　）
	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）：（　　）

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	硬膜下出血：[なし ・ あり]　繰り返す尿路感染症：[なし ・ あり]

経過（申請時）　※直近の状況を記載

薬物療法	ビタミンD：[なし ・ あり]　L-ヒスチジン銅：[なし ・ あり]　ジスルフィラム：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	銅制限：[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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	109 オクシピタル・ホーン症候群			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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 (　　)						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]
		発達障害：[なし ・ あり ・ 不明]　自閉症スペクトラム症：[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）：(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]
		発達障害：[なし ・ あり ・ 不明]　自閉症スペクトラム症：[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）：(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
血液検査	血清セルロプラスミン：（　　）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（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）：（　　）
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）：（　　）

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（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）：（　　）

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 ］

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	110 無セルロプラスミン血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　自閉症スペクトラム症：[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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]　自閉症スペクトラム症：[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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）
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）：（　　）

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）：（　　）

経過（申請時）　※直近の状況を記載

薬物療法	亜鉛：[　なし　・　あり　]　デフェロキサミン：[　なし　・　あり　]　デフェリプロン：[　なし　・　あり　] デフェラシロクス：[　なし　・　あり　]　新鮮凍結血漿（FFP）：[　なし　・　あり　] 薬物療法（その他）：（　　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	111 亜硫酸酸化酵素欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）:(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）
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

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：（　　）
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	含硫アミノ酸制限：[　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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名

医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	112 先天性腸性肢端皮膚炎			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		
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 (　　)				
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）:(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	亜鉛：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

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 （具体的な疾病名：　）	受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日	

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　）都道府県（　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	

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（　）

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	114 ヒポキサンチングアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レッシュ・ナイハン（Lesch-Nyhan）症候群）			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 （Alphabet）	（変更があった場合） ふりがな 以前の登録氏名 （Alphabet）

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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（　　）				

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）
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

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：（　　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	アロプリノール：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：（　）
移植	腎移植：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日） 先行的腎移植：[なし ・ あり]　生体腎移植：[なし ・ あり]
手術	経皮的腎砕石術（PNL）：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済]　実施日：（　年　月　日）
	体外衝撃波結石破砕治療（ESWL）：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済]　実施日：（　年　月　日）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	116 キサンチン尿症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)				

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:( )

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）:( )

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	117 尿酸トランスポーター異常症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村		
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	%
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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 (　　)						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）:(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
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：（　）
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	
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：（　）
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
医療機関・医師署名	

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	118 オロト酸尿症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)				

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）:(　　)

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）:(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）
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

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：（　　）
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	ウリジン：[　なし　・　あり　] 薬物療法（その他）：（　　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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 （具体的な疾病名：　　）	受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日	

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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（　　）			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	120 先天性葉酸吸収不全症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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 (　　)			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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] 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	皮膚・粘膜症状:[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]
		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	汎血球減少症:[なし ・ あり]　低ガンマグロブリン血症:[なし ・ あり] 症状（その他）:( )

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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] 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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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）：（　　）
	皮膚・粘膜	皮膚・粘膜症状：[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]
		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	汎血球減少症：[なし ・ あり]　低ガンマグロブリン血症：[なし ・ あり] 症状（その他）：（　　）

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	ビタミンB_{12}：（　　）pg/mL　葉酸：（　　）ng/mL
負荷試験	経口葉酸負荷試験：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 葉酸：基礎値：（　　）ng/mL　葉酸：頂値：（　　）ng/mL
髄液検査	髄液中葉酸：（　　）ng/mL
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ）　SLC46A1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）：（　　）

検査所見（申請時）　※直近の状況を記載

血液検査	ビタミンB_{12}：（　　）pg/mL　葉酸：（　　）ng/mL
負荷試験	経口葉酸負荷試験：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 葉酸：基礎値：（　　）ng/mL　葉酸：頂値：（　　）ng/mL
髄液検査	髄液中葉酸：（　　）ng/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 ）　SLC46A1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	カリニ肺炎：[なし ・ あり]　巨赤芽球性貧血：[なし ・ あり]

経過（申請時）　※直近の状況を記載

薬物療法	フォリン酸：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　　）
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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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〈新規申請用〉

病名	121 120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症 （具体的な疾病名：　　）			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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] 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]
		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）：（　　）

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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] 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]
		眼球運動障害：水平性：[なし ・ あり]　垂直性：[なし ・ あり]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　　）
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

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：（　　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

先天性代謝異常 （ ） 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉

病名	122 ビオプテリン代謝異常症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	（ ）都道府県 （ ）市区町村		
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	%	
発病時期	年 月 頃	初診日	年 月 日				
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（ ）						
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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（ ）

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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）：（ ）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	L-Dopa：[なし ・ あり]　5-HTP：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	123 チロシン水酸化酵素欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	L-Dopa：[　なし　・　あり　] 薬物療法（その他）：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	124 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　）都道府県（　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 55　先天性代謝異常　（　　）年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	ビタミンB_6：[なし ・ あり]　ドパミンアゴニスト：[なし ・ あり]　モノアミン酸化酵素阻害剤：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	125 ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	L-DOPS（L-dihydroxyphenylserine）：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	126 GABAアミノ基転移酵素欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
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：（　　）
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	
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：（　　）
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	ビガバトリン（ビニル-GABA）：[　なし　・　あり　] 薬物療法（その他）：（　　）
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
医療機関・医師署名	

上記の通り診断します。

医療機関名

医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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	タウリン：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

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〈新規申請用〉

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 （具体的な疾病名：　　）			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉　2/2

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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：（　）
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

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：（　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）

病名	129 原発性高カイロミクロン血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

症状	眼	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）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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 アポリポ蛋白C-II：(　　)mg/dL ・ 未実施　アポリポ蛋白C-III：(　　)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：カイロミクロン増加：[なし ・ あり]
	アポリポ蛋白A-V：(　　)ng/mL ・ 未実施 測定キット名：(　　)
	リポ蛋白リパーゼ（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) リポ蛋白リパーゼ遺伝子異常：[なし ・ あり]　アポリポ蛋白C-Ⅱ遺伝子異常：[なし ・ あり] GPIHBP1遺伝子異常：[なし ・ あり]　LMF1遺伝子異常：[なし ・ あり] アポリポ蛋白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）：(　　)

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 アポリポ蛋白C-II：(　　)mg/dL ・ 未実施　アポリポ蛋白C-III：(　　)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：カイロミクロン増加：[なし ・ あり]
	アポリポ蛋白A-V：(　　)ng/mL ・ 未実施 測定キット名：(　　)
	リポ蛋白リパーゼ（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) リポ蛋白リパーゼ遺伝子異常：[なし ・ あり]　アポリポ蛋白C-Ⅱ遺伝子異常：[なし ・ あり] GPIHBP1遺伝子異常：[なし ・ あり]　LMF1遺伝子異常：[なし ・ あり] アポリポ蛋白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）：(　　)

その他の所見（申請時）　※直近の状況を記載

合併症	急性膵炎：[なし ・ あり]　過去1年間の発症回数：(　　)回／年 合併症（その他）：(　　)
既往歴	急性膵炎（反復性）：[なし ・ あり]　急性膵炎による腹痛の頻度（過去1年間）：(　　)回／年 急性膵炎による入院の頻度（過去1年間）：(　　)回／年

経過（申請時）　※直近の状況を記載

薬物療法	フィブラート：[なし ・ あり]　ω3系不飽和脂肪酸製剤：[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]
	市販品のMCTミルク：[未実施 ・ 実施] 種類：(　　)
	脂肪制限：[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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

病名	130 家族性高コレステロール血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　自閉症スペクトラム症：[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）：（　　）

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

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]　自閉症スペクトラム症：[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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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 ）
	総コレステロール：	LDLアフェレーシス後：	（　　）mg/dL	・ 未実施	実施日：（	年	月	日 ）
	LDLコレステロール：	LDLアフェレーシス後：	（　　）mg/dL	・ 未実施	実施日：（	年	月	日 ）
	HDLコレステロール：	LDLアフェレーシス後：	（　　）mg/dL	・ 未実施	実施日：（	年	月	日 ）
	中性脂肪（TG）：	LDLアフェレーシス後：	（　　）mg/dL	・ 未実施	実施日：（	年	月	日 ）
	LDLコレステロール受容体活性：	LDLアフェレーシス後：	（　　）%	・ 未実施	実施日：（	年	月	日 ）

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） LDL受容体遺伝子異常：[なし ・ あり]　ARH遺伝子異常：[なし ・ あり]　PCSK9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）：（　　）

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 ）
	総コレステロール：	LDLアフェレーシス後：	（　　）mg/dL	・ 未実施	実施日：（	年	月	日 ）
	LDLコレステロール：	LDLアフェレーシス後：	（　　）mg/dL	・ 未実施	実施日：（	年	月	日 ）
	HDLコレステロール：	LDLアフェレーシス後：	（　　）mg/dL	・ 未実施	実施日：（	年	月	日 ）
	中性脂肪（TG）：	LDLアフェレーシス後：	（　　）mg/dL	・ 未実施	実施日：（	年	月	日 ）
	LDLコレステロール受容体活性：	LDLアフェレーシス後：	（　　）%	・ 未実施	実施日：（	年	月	日 ）

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） LDL受容体遺伝子異常：[なし ・ あり]　ARH遺伝子異常：[なし ・ あり]　PCSK9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	2親等以内に本疾患の診断：[なし ・ あり ・ 不明] 2親等以内に早発性冠動脈疾患（男性55歳未満、女性65歳未満）の既往：[なし ・ あり ・ 不明]

経過（申請時）　※直近の状況を記載

薬物療法	スタチン：[なし ・ あり] 薬剤名：（　　） 用量：（　　）mg/日　治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
	陰イオン交換樹脂：[なし ・ あり] 薬剤名：（　　） 用量：（　　）g/日　治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**3/3**

薬物療法	プロブコール：[　なし　・　あり　] 薬剤名：（　　） 用量：（　　）mg/日　　治療効果：[　著効　・　有効　・　不変　・　悪化　・　判定不能　]
	小腸コレステロールトランスポーター阻害薬（エゼチミブ等）：[　なし　・　あり　] 薬剤名：（　　） 用量：（　　）mg/日　　治療効果：[　著効　・　有効　・　不変　・　悪化　・　判定不能　]
	フィブラート：[　なし　・　あり　]　　ニコチン酸誘導体：[　なし　・　あり　]
	抗凝固薬・抗血小板薬：[　なし　・　あり　] 薬剤名：（　　） 用量：（　　）mg/日　　治療効果：[　著効　・　有効　・　不変　・　悪化　・　判定不能　]
	薬物療法（その他）：薬剤名：（　　） 用量：（　　）mg/日　　治療効果：[　著効　・　有効　・　不変　・　悪化　・　判定不能　]
栄養管理	栄養管理：[　未実施　・　実施　] 詳細：（　　）
カテーテル治療	カテーテル治療：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日　） 術式：（　　）
血液浄化	LDLアフェレシス：[　未実施　・　実施　]　　頻度：（　　）週毎　　施行年数：（　　）年間 開始年月日：（　　年　　月　）
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	131 家族性複合型高脂血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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]　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）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：(　　)

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]

経過（申請時）　※直近の状況を記載

薬物療法	スタチン：[なし ・ あり]　陰イオン交換樹脂：[なし ・ あり]　プロブコール：[なし ・ あり] 小腸コレステロールトランスポーター阻害薬（エゼチミブ）：[なし ・ あり] フィブラート：[なし ・ あり]　ニコチン酸誘導体：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：(　　)
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：(　　)
カテーテル治療	カテーテル治療：[未実施 ・ 実施]　実施日：(　　年　　月　　日) 術式：(　　)
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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

病名	132 無β-リポタンパク血症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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]　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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	総コレステロール：(　　)mg/dL　中性脂肪（TG）：(　　)mg/dL　アポリポ蛋白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] 遺伝子異常（その他）：(　　)
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	総コレステロール：(　　)mg/dL　中性脂肪（TG）：(　　)mg/dL　アポリポ蛋白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] 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	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]
	市販品のMCTミルク：[未実施 ・ 実施] 種類：(　　)
	脂肪制限：[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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

病名	133 高比重リポタンパク（HDL）欠乏症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　）都道府県（　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　大動脈石灰化：[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]　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]　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
		特徴的な扁桃肥大：[なし ・ あり]
	その他	症状（その他）：（　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]　大動脈石灰化：[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]　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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	精神・神経	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]
		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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

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）：（　　）

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	アンギオテンシン変換酵素阻害薬（ACE）：[なし ・ あり]　フィブラート：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（　　）
栄養管理	脂肪制限：[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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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 （具体的な疾病名：　　）	受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日	

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村

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	%

発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日	
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（　　）			

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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]　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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

症状	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] 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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：(　　)

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　(　　)

病名	135 エーラス・ダンロス（Ehlers-Danlos）症候群			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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]

診断

古典型

皮膚過伸展性	前腕皮膚過伸展テスト：[0点（3.0cm未満） ・ 1点（3.0cm以上から4.0cm未満） ・ 2点（4.0cm以上～5.0cm未満） ・ 3点（5.0cm以上）]	
萎縮性瘢痕	萎縮性瘢痕スコア：[0点（なし） ・ 1点（1～2個） ・ 2点（3～5個） ・ 3点（6個以上）]	
関節過動性	Beightonによる関節可動性亢進判定基準	手関節の過伸展により手指と前腕が平行になる：[0点（陰性） ・ 1点（片側） ・ 2点（両側）] 拇指の過屈曲による前腕との接触：[0点（陰性） ・ 1点（片側） ・ 2点（両側）] 肘関節の10 度以上の過伸展：[0点（陰性） ・ 1点（片側） ・ 2点（両側）] 膝関節の10 度以上の過伸展：[0点（陰性） ・ 1点（片側） ・ 2点（両側）] 膝伸展位で脊柱を前屈させ手掌が床につく：[0点（陰性） ・ 1点（片側または両側）]

関節型：関節過動性（全身性）：[なし ・ あり]　関節脆弱性：[なし ・ あり]　皮膚過伸展性：[なし ・ あり]
皮膚脆弱性：[なし ・ あり]　血管脆弱性：[なし ・ あり]　内臓脆弱性：[なし ・ あり]

血管型：動脈破裂：[なし ・ あり]　腸管破裂：[なし ・ あり]　子宮破裂（妊娠中）：[なし ・ あり]

後側彎型：関節弛緩（全身性）：[なし ・ あり]　皮膚過伸展性：[なし ・ あり]　皮膚脆弱性：[なし ・ あり]
側彎（進行性）：[なし ・ あり]　強膜脆弱性：[なし ・ あり]

多発関節弛緩型

皮膚過伸展性	前腕皮膚過伸展テスト：[0点（3.0cm未満） ・ 1点（3.0cm以上から4.0cm未満） ・ 2点（4.0cm以上～5.0cm未満） ・ 3点（5.0cm以上）]	
萎縮性瘢痕	萎縮性瘢痕スコア：[0点（なし） ・ 1点（1～2個） ・ 2点（3～5個） ・ 3点（6個以上）]	
関節過動性	Beightonによる関節可動性亢進判定基準	手関節の過伸展により手指と前腕が平行になる：[0点（陰性） ・ 1点（片側） ・ 2点（両側）] 拇指の過屈曲による前腕との接触：[0点（陰性） ・ 1点（片側） ・ 2点（両側）] 肘関節の10 度以上の過伸展：[0点（陰性） ・ 1点（片側） ・ 2点（両側）] 膝関節の10 度以上の過伸展：[0点（陰性） ・ 1点（片側） ・ 2点（両側）] 膝伸展位で脊柱を前屈させ手掌が床につく：[0点（陰性） ・ 1点（片側または両側）]

脱臼・亜脱臼：[なし ・ あり]　先天性両側股関節脱臼：[なし ・ あり]　萎縮性瘢痕：[なし ・ あり]
後側彎：[なし ・ あり]

皮膚脆弱型：皮膚脆弱性：[なし ・ あり]　垂れ下がり緩んだ皮膚：[なし ・ あり]　鼠径ヘルニア：[なし ・ あり]
臍ヘルニア：[なし ・ あり]

デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型：特徴的顔貌：[なし ・ あり]　内転母指：[なし ・ あり]　関節拘縮：[なし ・ あり]

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]　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：軟属腫様偽腫瘍：[なし ・ あり]　皮膚球状物：[なし ・ あり]　スムースでベルベット様の皮膚：[なし ・ あり]

その他：裂孔ヘルニア：[なし ・ あり]　脱肛：[なし ・ あり]　頚椎不安定性：[なし ・ あり]
症状（その他）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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]　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	軟属腫様偽腫瘍：[なし ・ あり]　皮膚球状物：[なし ・ あり]　スムースでベルベット様の皮膚：[なし ・ あり]
	その他	裂孔ヘルニア：[なし ・ あり]　脱肛：[なし ・ あり]　頚椎不安定性：[なし ・ あり] 症状（その他）：（　　）

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

代謝物測定（尿中）	尿中リジルピリジノリン／ヒドロキシリジルピ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）：（　　）

検査所見（申請時）　※直近の状況を記載

代謝物測定（尿中）	尿中リジルピリジノリン／ヒドロキシリジルピ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

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

医療機関住所

診療科

医師名　　(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	136 リポイドタンパク症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
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）：（　　）

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：（　　）

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

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〈新規申請用〉

病名	137 135及び136に掲げるもののほか、結合組織異常症 （具体的な疾病名：　　）			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)				(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢		歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　）都道府県（　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　）						
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（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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）：（　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

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）：（　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

検査所見（診断時）　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
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）：（　　）

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：（　　）

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	138 先天性ポルフィリン症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	（　　）都道府県（　　）市区町村		
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	%	
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日				
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（　　）						
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（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型		病型（先天性ポルフィリン症）：[急性間欠性ポルフィリン症 ・ 遺伝性コプロポルフィリン症 ・ 異型ポルフィリン症 ・ 赤芽球性プロトポルフィリン症 ・ 晩発性皮膚ポルフィリン症 ・ 先天性骨髄性ポルフィリン症 ・ X連鎖優性プロトポルフィリン症 ・ 肝性骨髄性ポルフィリン症]
発症時期		発症時期：[小児期 ・ 思春期以降]
症状	全身	発熱：[なし ・ あり]　高血圧：[なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	頻脈：[なし ・ あり]
	筋・骨格	構音障害：[なし ・ あり]
	消化器	脾腫大：[なし ・ あり]　肝機能障害：[なし ・ あり]　悪心・嘔吐：[なし ・ あり] 腹痛：[なし ・ あり]　便秘：[なし ・ あり]
	精神・神経	意識障害：[なし ・ あり]　麻痺：[なし ・ あり ・ 不明]　四肢脱力：[なし ・ あり] 嚥下障害：[なし ・ あり]
	皮膚・粘膜	光線過敏症：[なし ・ あり]
	その他	赤色歯牙：[なし ・ あり] 症状（その他）：（　　）

臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載

病型		病型（先天性ポルフィリン症）：[急性間欠性ポルフィリン症 ・ 遺伝性コプロポルフィリン症 ・ 異型ポルフィリン症 ・ 赤芽球性プロトポルフィリン症 ・ 晩発性皮膚ポルフィリン症 ・ 先天性骨髄性ポルフィリン症 ・ X連鎖優性プロトポルフィリン症 ・ 肝性骨髄性ポルフィリン症]
症状	全身	発熱：[なし ・ あり]　高血圧：[なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	頻脈：[なし ・ あり]
	筋・骨格	構音障害：[なし ・ あり]
	消化器	脾腫大：[なし ・ あり]　肝機能障害：[なし ・ あり]　悪心・嘔吐：[なし ・ あり] 腹痛：[なし ・ あり]　便秘：[なし ・ あり]
	精神・神経	意識障害：[なし ・ あり]　麻痺：[なし ・ あり ・ 不明]　四肢脱力：[なし ・ あり] 嚥下障害：[なし ・ あり]
	皮膚・粘膜	光線過敏症：[なし ・ あり]
	その他	赤色歯牙：[なし ・ あり] 症状（その他）：（　　）

検査所見（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　血清Na：（　　）mEq/L　AST：（　　）U/L ALT：（　　）U/L　γ-GTP：（　　）U/L　血清総ビリルビン（T-Bil）：（　　）mg/dL
	赤血球中プロトポルフィリン：正常平均血との比：（　　）倍 ・ 未実施 赤血球中コプロポルフィリン：正常平均血との比：（　　）倍 ・ 未実施

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 57　**先天性代謝異常　（　　）　年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉**　**2/2**

尿検査	δ-アミノレブリン酸（ALA）：正常平均血との比：発作時：（　　）倍　・　未実施　　非発作時：（　　）倍　・　未実施
	ポルホビリノーゲン（PBG）：正常平均血との比：発作時：（　　）倍　・　未実施　　非発作時：（　　）倍　・　未実施
	ウロポルフィリン：正常平均血との比：発作時：（　　）倍　・　未実施　　非発作時：（　　）倍　・　未実施
	コプロポルフィリン：正常平均血との比：発作時：（　　）倍　・　未実施　　非発作時：（　　）倍　・　未実施
	ヘプタカルボキシルポルフィリン：正常平均血との比：（　　）倍　・　未実施
便検査	便中コプロポルフィリン：正常平均血との比：（　　）倍　・　未実施
病理検査	赤血球蛍光：[　陰性　・　陽性　・　未実施　]　　光溶血現象が陽性：[　陰性　・　陽性　・　未実施　]
	皮膚生検（露光部）：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　）　真皮上層血管周囲にPAS陽性物質の沈着：[　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　） ポルフォビリノーゲン脱アミノ酵素遺伝子異常：[　なし　・　あり　]　コプロポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常：[　なし　・　あり　] プロトポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常：[　なし　・　あり　]　フェロケラターゼ遺伝子異常：[　なし　・　あり　] ウロポルフィリノーゲン脱炭酸酵素遺伝子異常：[　なし　・　あり　]　デルタアミノレブリン酸合成酵素2型遺伝子異常：[　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）：（　　）

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　血清Na：（　　）mEq/L　AST：（　　）U/L ALT：（　　）U/L　γ-GTP：（　　）U/L　血清総ビリルビン（T-Bil）：（　　）mg/dL
	赤血球中プロトポルフィリン：正常平均血との比：（　　）倍　・　未実施 赤血球中コプロポルフィリン：正常平均血との比：（　　）倍　・　未実施
尿検査	δ-アミノレブリン酸（ALA）：正常平均血との比：発作時：（　　）倍　・　未実施　　非発作時：（　　）倍　・　未実施
	ポルホビリノーゲン（PBG）：正常平均血との比：発作時：（　　）倍　・　未実施　　非発作時：（　　）倍　・　未実施
	ウロポルフィリン：正常平均血との比：発作時：（　　）倍　・　未実施　　非発作時：（　　）倍　・　未実施
	コプロポルフィリン：正常平均血との比：発作時：（　　）倍　・　未実施　　非発作時：（　　）倍　・　未実施
	ヘプタカルボキシルポルフィリン：正常平均血との比：（　　）倍　・　未実施
便検査	便中コプロポルフィリン：正常平均血との比：（　　）倍・未実施
病理検査	赤血球蛍光：[　陰性　・　陽性　・　未実施　]　　光溶血現象が陽性：[　陰性　・　陽性　・　未実施　]
	皮膚生検（露光部）：[　未実施　・　実施　]　実施日：（　　年　　月　　日　）　真皮上層血管周囲にPAS陽性物質の沈着：[　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　） ポルフォビリノーゲン脱アミノ酵素遺伝子異常：[　なし　・　あり　]　コプロポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常：[　なし　・　あり　] プロトポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常：[　なし　・　あり　]　フェロケラターゼ遺伝子異常：[　なし　・　あり　] ウロポルフィリノーゲン脱炭酸酵素遺伝子異常：[　なし　・　あり　]　デルタアミノレブリン酸合成酵素2型遺伝子異常：[　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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

病名	139 α1-アンチトリプシン欠損症			受付種別	□ 新規
受給者番号		受診日	年　月　日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)

生年月日	年　月　日	意見書記載時の年齢	歳　か月　日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎　週　日	出生時に住民登録をした所	(　　)都道府県 (　　)市区町村
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 %
発病時期	年　月 頃	初診日	年　月　日		

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 (　　)

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(診断時)　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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)：(　　)

臨床所見(申請時)　※直近の状況を記載

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(診断時)　※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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)：(　　)

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)：(　　)

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〈新規申請用〉**　**2/2**

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名　　(印)
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）