

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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年	月	日	年	月	日	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(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(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・ピネー式・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製剤サプロプロテリン塩酸塩: [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)
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	2 高チロシン血症 1 型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年	月	日		年	月	日	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(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]		
眼	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()									
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]			
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]			
眼	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]						
	耳鼻咽喉			聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB
その他	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
有機酸分析(尿)	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)								
	尿	サクシニルアセトン: 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: ()					
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]									
	実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)									
検査名: [田中・ビナー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]										
検査名(その他): ()										
DQまたはIQ値: ()										
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]									
実施日: (年 月 日)										
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 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	3 高チロシン血症 2型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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(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]			角膜びらん・潰瘍: [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): ()									
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		検体採取部位: ()		測定値: () 基準値: ()			
	酵素名: ()									
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・ピナー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]		検査名(その他): ()		DQまたはIQ値: ()					
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		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	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	4 高チロシン血症 3型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI	
		年	月	日		年	月	日	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	治療・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]								
	腎・泌尿器	腎機能障害: [なし・あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]				
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		肝機能障害: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		意識障害: [なし・あり]				
痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		不随意運動: [なし・あり・不明]						
眼	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]							
	発達障害(その他): ()									
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]					
	視野障害: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]					
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB					
その他	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
有機酸分析(尿)	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		検体採取部位: ()					
	酵素名: ()		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・ビナー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]		検査名(その他): ()							
DQまたはIQ値: ()										
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		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	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	5 高プロリン血症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]
	眼	痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害 (その他): ()		
	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり]	
眼	視野障害: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: ()
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: ()
酵素活性測定	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: ()
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: ()
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: ()
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: ()
画像検査	所見: ()
	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: ()
画像検査	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]
発達・知能指数検査	検査名 (その他): ()
発達・知能指数検査	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	6 プロリダーゼ欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]	不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]		
	痙攣: [なし ・ あり]	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害 (その他): ()			
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]	
	視野障害: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値: ()		
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()
	所見: ()		
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	検査名: ()
	部位: ()		
	所見: ()		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]		
	検査名 (その他): ()		
	DQまたはIQ値: ()		

告示番号	18	先天性代謝異常	()	年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		所見: ()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()						
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
合併症	合併症: [なし ・ あり]		詳細: ()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載							
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり]		詳細: ()				
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施]		詳細: ()				
治療	治療 (その他): ()						
今後の治療方針	今後の治療方針: ()						
	治療見込み期間 (入院)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)				
	治療見込み期間 (外来)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	通院頻度: ()	回/月		
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	7 メープルシロップ尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
		年 月 日			年 月 日		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 (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]								
その他	症状 (その他) : ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
アミノ酸分析 (血漿)	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]				
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・パ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)
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				
					小児慢性特定疾病 指定医番号 (

(印)

病名	8 ホモシスチン尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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(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]				水晶体垂脱臼: [なし・あり]					
その他	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
アミノ酸分析(血漿)	メチオニン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL) ホモシスチン: 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・ビナー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()									
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]				実施日: (年 月 日)		CBS遺伝子異常: [なし・あり]			
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()									
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載										
合併症	合併症: [なし・あり] 詳細: ()									
経過(申請時) ※直近の状況を記載										
薬物療法	葉酸: [なし・あり] L-シスチン: [なし・あり] ピリドキシン: [なし・あり] ペタイン: [なし・あり] ビタミンB12: [なし・あり] 薬物療法(その他): ()									
栄養管理	治療用特殊ミルク: メチオニン除去粉乳(S-26): [未実施・実施]									
	自然タンパク制限: [未実施・実施] 栄養管理(その他): ()									
治療	治療(その他): ()									

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)
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				
					小児慢性特定疾病 指定医番号 (
						(印)			

病名	9 高メチオニン血症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]
眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害 (その他): ()	
眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり]	
	視野障害: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	
眼	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]	
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB
その他	症状 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: ()
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: ()
酵素活性測定	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: ()
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: ()
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: ()
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: ()
	所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: ()
	部位: () 所見: ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)
	検査名: [田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): ()
	DQまたはIQ値: ()

告示番号 12		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)					
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	10 非ケトーシス型高グリシン血症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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): ()				

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: ()	測定値: ()	基準値: ()
	検体採取部位: ()				
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	測定値: ()	基準値: ()
	検体採取部位: ()				
酵素活性測定	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	測定値: ()	基準値: ()
	検体採取部位: ()				
	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()	測定値: ()	基準値: ()
	検体採取部位: ()				
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()	測定値: ()	基準値: ()
	検体採取部位: ()				
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]	検査項目名及び測定値: ()			
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()	所見: ()	
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	検査名: ()	部位: ()	所見: ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]	
	検査名 (その他): ()	DQまたはIQ値: ()			

告示番号	16	先天性代謝異常	()	年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()						
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()						
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()						
経過 (申請時) ※直近の状況を記載							
薬物療法	安息香酸ナトリウム: [なし ・ あり] デキストロメトルフアン: [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				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	11 N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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	治療・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性			なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
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): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
アミノ酸分析(血漿)	シトルリン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)										
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施・実施]					実施日: ()年()月()日					
	酵素名: ()		検体採取部位: ()			測定値: () 基準値: ()					
血液検査	アンモニア(NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施										
	血糖値(空腹時): ()mg/dL		血糖値(随時): ()mg/dL								
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L										
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日 実施時年齢: ()歳()月()日										
	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					
	遺伝子異常(その他): ()					NAGS遺伝子異常: [なし・あり]					
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()										

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
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	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	12 カルバミルリン酸合成酵素欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]		
		肝腫大 : [なし ・ あり]	脾腫大 : [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]	精神症状 : [なし ・ あり]	意識障害 : [なし ・ あり]
		痙攣 : [なし ・ あり]	小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]	不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]
眼	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]		
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害 (その他) : ()			
	緑内障 : [なし ・ あり]	白内障 : [なし ・ あり]	視力低下 : [なし ・ あり]	
視野障害 : [なし ・ あり]	視神経萎縮 : [なし ・ あり]		角膜混濁 : [なし ・ あり]	
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]	垂直性 : [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]	聴力 (右) : () dB	聴力 (左) : () dB	
その他	症状 (その他) : ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン : 最近1年間の最高値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
酵素活性測定	酵素活性測定 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)
	酵素名 : () 検体採取部位 : ()
血液検査	測定値 : () 基準値 : ()
	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	血糖値 (空腹時) : () mg/dL
	血糖値 (随時) : () mg/dL
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) : ()
遺伝学的検査	DQまたはIQ値 : ()
	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] 薬物療法 (その他)：()	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]
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] 回数：()回/年	種類：[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ 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 _____ 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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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	治療・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
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]			
	眼	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]								
発達障害(その他): ()											
耳鼻咽喉	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]				
その他	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]							
	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB				
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
アミノ酸分析(血漿)	シトルリン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL)										
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施・実施]					実施日: ()年()月()日					
	酵素名: ()					検体採取部位: ()					
血液検査	アンモニア(NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL・μmol/L					未実施					
	血糖値(空腹時): ()mg/dL					血糖値(随時): ()mg/dL					
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L										
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]										
	実施日: ()年()月()日					実施時年齢: ()歳()月()日					
遺伝学的検査	検査名: [田中・ピナー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]										
	検査名(その他): ()					DQまたはIQ値: ()					
検査所見(その他)	遺伝子検査: [未実施・実施]					実施日: ()年()月()日					
	遺伝子異常(その他): ()					OTC遺伝子異常: [なし・あり]					

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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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 ・ 寝たがり ・ 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]									
その他	症状 (その他) : ()										
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン : 最近1年間の最高値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)										
血液検査	アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時) : () mg/dL 血糖値 (随時) : () mg/dL										
血液ガス分析	anion gap : () mEq/L										
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 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] 回数：()回/年	種類：[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ 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 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	15 アルギニノコハク酸尿症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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 (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] 回数：()回/年	種類：[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ 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 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	16 高アルギニン血症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年	月	日	年	月	日	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(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)・寝返り・寝たきり・不明]							
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		意識障害: [なし・あり]			
	痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		不随意運動: [なし・あり・不明]				
精神・神経	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]						
発達障害(その他): ()									
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB				
その他	症状(その他): ()								
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載									
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・ピネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()								
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]		実施日: (年 月 日)						
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()								
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] 薬物療法 (その他)：()	フェニル酢酸ナトリウム：[なし ・ あり]
------	---	-------------------------

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] 栄養管理 (その他)：()	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：()
---------	-------------

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	17 シトリン欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	肥満度	%
	年 月 日		年 月 日				

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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]		
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]		
	眼	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
発達障害 (その他): ()				
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]			
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	測定物質名: ()
酵素活性測定	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	測定物質名: ()
血液検査	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]	検査項目名及び測定値: ()	
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	部位: ()
	所見: ()		
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	検査名: ()
	部位: ()	所見: ()	

告示番号	14	先天性代謝異常 () 年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	2/2	
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				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	18 高オルニチン血症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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): ()	

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	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	19 ハートナップ (Hartnup) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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(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): ()									
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: ()		測定値: ()			
	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: ()		測定値: ()			
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: ()		測定値: ()				
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: ()		測定値: ()			
	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: ()		測定値: ()				
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()						
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施]									
検査項目名及び測定値: ()										
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		部位: ()					
所見: ()										

告示番号	15 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
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	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	20 リジン尿性蛋白不耐症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI				
	年	月	日	年	月	日	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(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]			
	眼	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]									
発達障害(その他): ()											
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]						
	視野障害: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]						
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
その他	高蛋白食品(肉・魚・卵・乳製品)を嫌う: [なし・あり]		免疫異常: [なし・あり]								
症状(その他): ()											
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
アミノ酸分析	血漿	リジン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL)									
	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									
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビナー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()										
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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): ()	

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	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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	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	23 メチルマロン酸血症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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(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]								
		発達障害: [なし・あり・不明]				自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]				
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]				限局性学習症: [なし・あり・不明]						
発達障害(その他): ()										
脳神経障害: [なし・あり]										
詳細: ()										
その他 症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
アシルカルニチン分析(血中)	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・ピネー式・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): ()									
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載										
合併症	合併症: [なし・あり] 詳細: ()									
経過(申請時) ※直近の状況を記載										
薬物療法	L-カルニチン: [なし・あり] メトロニダゾール: [なし・あり] ラクトコース: [なし・あり] ビオチン: [なし・あり] 薬物療法(その他): ()									

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)
	生体腎移植：[なし ・ あり]	先行的腎移植：[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	24 プロピオン酸血症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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(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): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
アミルカルニチン分析(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 月) 検査名: [田中・ピネー式・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] ラクトコース: [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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	精神症状: [なし ・ あり] カタレプシー: [なし ・ あり]	痙攣: [なし ・ あり]
	眼	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		
		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
耳鼻咽喉	緑内障: [なし ・ あり] 視野障害: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]	視力低下: [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]			
その他	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB		
その他	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アミルカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシイソバレルカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] チグリルカルニチン (C5:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	アンモニア (NH 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・ピネー式 ・ 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 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	26 イソ吉草酸血症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな						(変更があった場合)				
氏名 (Alphabet)						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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI	
		年 月 日				年 月 日			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 (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]								
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
		発達障害 (その他): ()								
	その他	脳神経障害: [なし ・ あり]			詳細: ()					
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): ()							
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
アミルカルニチン分析 (血中)	イソバレルリカルニチン (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 月) 検査名: [田中・ピネー式 ・ 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): ()									

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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
		年	月	日		年	月	日	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 (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]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]			
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]						
眼	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
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]										
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]							
	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB					
その他	症状 (その他): ()										
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
アシカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシイソバレルルカルニチン (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]										
遺伝学的検査	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]							
検査所見 (その他)	遺伝子異常 (その他): ()										
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()										
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
合併症	合併症: [なし ・ あり]										
	詳細: ()										

病名	28 メチルグルタコン酸尿症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	精神症状: [なし ・ あり] カタレプシー: [なし ・ あり]	痙攣: [なし ・ あり]
	眼	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		
		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
耳鼻咽喉	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]			
その他	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシカルニチン分析 (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・ピネー式 ・ 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
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 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	29 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()							
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI					
		年	月	日		年	月	日		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 (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]											
その他	発達障害 (その他): ()													
その他	症状 (その他): ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
アシルカルニチン分析 (血中)	3-ヒドロキシイソバレルリカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]													
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施													
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L													
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)								
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]					
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]				
検査所見 (その他)	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-メチルグルタルルCoA合成酵素欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()						
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)			体重(測定日)	kg (SD)			BMI				
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]	
		痙攣: [なし・あり]			小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			意識障害: [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]	
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]			角膜炎: [なし・あり]			
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]						
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]									
	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): () dB			聴力(左): () dB						
その他	症状(その他): ()												
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載													
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: ()		測定値: ()					
	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: ()		測定値: ()					
酵素活性測定	代謝物測定③: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日			測定物質名: ()		測定値: ()					
	検体採取部位: ()		測定値: ()			基準値: ()							
	酵素活性測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日			酵素名: ()		測定値: ()					
血液検査	検体採取部位: ()		測定値: ()			基準値: ()							
	異常を示した血液検査: [未実施・実施]												
病理検査	検査項目名及び測定値: ()												
	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日			部位: ()							
画像検査	所見: ()												
	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日			検査名: ()							
発達・知能指数検査	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]					実施時年齢: () 歳 () 月							
	検査名: [田中・ピネー式・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	レカルニチン: [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] 回数: ()回/年 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ 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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	肥満度	%
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日			

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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]					
眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり]					
	視野障害: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB					
その他	症状 (その他): ()					

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()					
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()					
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()					
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()					

告示番号 101		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: ()	年	月	日)
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] 回数: ()回/年	種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ 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: ()
	治療見込み期間 (外来)	開始日: ()	年	月	日	終了日: () 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	32 複合カルボキシラーゼ欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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(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]				
	皮膚・粘膜	発達障害(その他): ()								
脳神経障害: [なし・あり] 詳細: ()										
その他	難治性湿疹: [なし・あり]									
その他	直近のケトアシドーシス発作: [なし・あり] 発症日: (年 月 日) 症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
アミルカルニチン分析(血中)	3-ヒドロキシイソバレルリカルニチン(C5-OH)の増加: [なし・あり・不明]									
血液検査	アンモニア(NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施									
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L									
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	ピオチン: [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 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	33 グルタル酸血症 1 型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI	
	年	月	日		年	月	日	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(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]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]				代謝性アシドーシス: [なし・あり]				
	消化器	悪心・嘔吐: [なし・あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]								
		痙攣: [なし・あり] 不随意運動: [なし・あり・不明]								
発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]					
発達障害(その他): ()										
脳神経障害: [なし・あり]										
詳細: ()										
その他	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
アシカルニチン分析(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 月) 検査名: [田中・ピネー式・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	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	34 グルタル酸血症 2型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()								
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI						
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]				不整脈: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり]					
		気管狭窄: [なし ・ あり]				心筋障害: [なし ・ あり]				肥大型心筋症: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり]				関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]				筋萎縮: [なし ・ あり]				筋力低下: [なし ・ あり]					
		筋痛: [なし ・ あり]				ミオパチー: [なし ・ あり]									
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]				性質: [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]				脾腫大: [なし ・ あり]				消化器症状: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]													
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]													
精神運動機能の退行: [なし ・ あり]				精神症状: [なし ・ あり]				痙攣: [なし ・ あり]							
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]				カタレプシー: [なし ・ あり]											
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]				ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]										
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]										
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]										
	発達障害 (その他): ()														
眼	緑内障: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり]						
	視神経萎縮: [なし ・ あり]														
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]				垂直性: [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]				聴力 (右): () dB				聴力 (左): () dB						
その他	症状 (その他): ()														
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載															
アシルカルニチン分析 (血中)	デカノイルカルニチン (C10) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 短鎖~長鎖アシルカルニチンの広範な増加: [なし ・ あり ・ 不明]														
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施														
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L														
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				所見: ()						
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				検査名: ()						
	部位: ()														
	所見: ()														
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)				実施時年齢: (歳 月)						
	検査名: [田中・ピネー式 ・ 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): ()														

病名	35 原発性高シュウ酸尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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(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]								
眼	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()									
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]			
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]			
眼球運動障害	水平性: [なし・あり]				垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり] 聴力(右): ()dB 聴力(左): ()dB									
その他	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
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			
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					
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	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	36 アルカプトン尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()					
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI			
		年	月	日		年	月	日	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(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): ()											
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] 回数：()回/年	種類：[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他]	
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 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	37 グリセロール尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
		年	月	日		年	月	日	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(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]			角膜混濁: [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): ()										

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	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	38 先天性胆汁酸代謝異常症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
		年	月	日		年	月	日	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(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]					
眼	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]							
	発達障害(その他): ()										
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB					
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
胆汁酸分析	胆汁酸分析(尿中): 3β-hydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし・あり・不明]										
	3-oxo-Δ ⁴ -bile acidsの排泄増加: [なし・あり・不明] 3β-monohydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし・あり・不明]										
血液検査	胆汁酸分析(血中): 3β-hydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし・あり・不明]										
	3-oxo-Δ ⁴ -bile acidsの排泄増加: [なし・あり・不明] 3β-monohydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし・あり・不明]										
血液検査	AST: ()U/L		ALT: ()U/L		γ-GTP: ()U/L		総胆汁酸: ()μmol/L				
	血清総ビリルビン(T-Bil): ()mg/dL		血清直接ビリルビン(D-Bil): ()mg/dL								
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]			実施日: (年 月 日)							
HSD3B7遺伝子異常: [なし・あり]		SRD5B1 (AKR1D1) 遺伝子異常: [なし・あり]			CYP7B1遺伝子異常: [なし・あり]						
遺伝子異常(その他): ()											
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()										
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載											
合併症	合併症: [なし・あり]										
詳細: ()											

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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]		
眼	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]			
耳鼻咽喉	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			
	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]			
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			
その他	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]			
	発達障害 (その他): ()			
	緑内障: [なし ・ あり]			
その他	白内障: [なし ・ あり]			
	視力低下: [なし ・ あり]			
	角膜混濁: [なし ・ あり]			
その他	視野障害: [なし ・ あり]			
	視神経萎縮: [なし ・ あり]			
その他	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			
	垂直性: [なし ・ あり]			
その他	聴力障害: [なし ・ あり]			
	聴力 (右): () dB			
その他	聴力 (左): () dB			
	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
酵素活性測定	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()
病理検査	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]	検査項目名及び測定値: ()	
	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()
画像検査	所見: ()		
	画像検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	検査名: ()
	部位: ()		
発達・知能指数検査	所見: ()		
	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]		
その他	検査名 (その他): ()		
	DQまたはIQ値: ()		

告示番号 111 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()	
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	
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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI	
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]							
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		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]								
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]						
	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
アシルカルニチン分析 (ろ紙血)	遊離カルニチン (CO) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] 遊離カルニチン (CO): () μmol/L ・ 未実施								
カルニチン分画 (血中)	遊離カルニチン (CO): 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・ピネー式 ・ 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	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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]									
その他	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: ()									
		症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
アシルカルニチン分析	血清	遊離カルニチン(C0)の増加: [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]					
	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]					
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 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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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): ()										
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]					
	ろ紙血	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 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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日							
ふりがな						(変更があった場合)					
氏名 (Alphabet)						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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		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 (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]									
		精神運動機能の遅行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
発達障害 (その他): ()											
脳神経障害: [なし ・ あり]											
詳細: ()											
その他	症状 (その他): ()										
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
アシルカルニチン分析	血清	遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]				アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]					
	ろ紙血	長鎖アシルカルニチン (C16、C18、C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C14/C3: () ・ 未実施				(C16+C18:1)/C2比: () ・ 未実施					
		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] C14/C3比: () ・ 未実施				(C16+C18:1)/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・ピネー式 ・ 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] 薬物療法 (その他)：()	ベザフィブラート：[なし ・ あり]	
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	44 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
		年	月	日		年	月	日	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(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] 精神運動機能の遅行: [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]				
脳神経障害(その他):	()										
詳細:	()										
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
ニアシナル分析	血清	ミristollein酸(C14:1)の増加: [なし・あり・不明]				C14:1/C2比: () ・ 未実施					
	ろ紙血	ミristollein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 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] 薬物療法 (その他)：()	ベザフィブラート：[なし ・ あり]
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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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	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)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]				
その他	脳神経障害: [なし・あり] 詳細: ()										
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
アシル分析	血清	カプリル酸(C8)の増加: [なし・あり・不明]			C8/C10比: () ・ 未実施						
	ろ紙血	カプリル酸(C8)の増加: [なし・あり・不明]			C8/C10比: () ・ 未実施						
血液検査	AST: () U/L		ALT: () U/L		CK: 最近1年間の最高値: () U/L						
	アンモニア(NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施										
病理検査	筋生検: [未実施・実施]			実施日: (年 月 日)			脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし・あり]				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)										
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()										
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]			実施日: (年 月 日)			ACADM遺伝子異常: [なし・あり]				
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()										
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載											
合併症	合併症: [なし・あり] 詳細: ()										
経過(申請時) ※直近の状況を記載											
薬物療法	L-カルニチン: [なし・あり] 薬物療法(その他): ()										

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)：()	異化亢進予防の指導：[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 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	46 短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
		年	月	日		年	月	日	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 (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): ()										
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
ニ ア チ ン カ ル 分 析	血清	プチリルカルニチン (C4) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]									
	ろ紙血	プチリルカルニチン (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 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 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	47 三頭酵素欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			
その他	筋攣縮: [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]	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシカルニ 分析	血清	長鎖アシカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]
	ろ紙血	長鎖アシカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) 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): ()	

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 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	48 3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日		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 (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 ・ 歩歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]		
眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害 (その他): ()									
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB			
その他	症状 (その他): ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		測定物質名: ()					
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()					
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		測定物質名: ()					
酵素活性測定	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()					
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		測定物質名: ()					
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()					
血液検査	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		酵素名: ()					
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()					
病理検査	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		酵素名: ()					
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()					
画像検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]									
	検査項目名及び測定値: ()									
画像検査	組織診: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		部位: ()					
	所見: ()									
発達・知能指数検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		検査名: ()					
	部位: ()									
発達・知能指数検査	所見: ()									
	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		実施時年齢: (歳 か月)					
検査名: [田中・ビナー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]										
検査名 (その他): ()										
DQまたはIQ値: ()										

告示番号 45		先天性代謝異常		() 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: ()	年	月	日					
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					記載年月日	年	月	日		
医療機関住所					診療科					
					医師名					
					小児慢性特定疾病 指定医番号 ()					
						(印)				

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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値: ()		
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()
	所見: ()		
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	検査名: ()
	部位: ()		
	所見: ()		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]		
	検査名 (その他): ()		
	DQまたはIQ値: ()		

告示番号 49 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
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	50 ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 記憶力低下: [なし ・ あり]			
		手足のしびれ: [なし ・ あり] 麻痺 (一過性): [なし ・ あり]			
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]			
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]			
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害 (その他): ()				
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]		
	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	外眼筋麻痺: [なし ・ あり]		
	網膜色素変性: [なし ・ あり]				
	視野障害: [なし ・ あり]	半盲: [なし ・ あり]			
	視野欠損: 皮質盲: [なし ・ あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB	聴力 (左): ()dB		
	感音性難聴: [なし ・ あり]				
その他	症状 (その他): ()				

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: ()/μL	赤血球数: ()×10 ⁴ /μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL
	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	
	血糖値 (空腹時): ()mg/dL	血糖値 (随時): ()mg/dL	血糖値 (OGTT 2時間値): ()mg/dL
	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	基準値 (自): ()μg/dL ・ μmol/L	基準値 (至): ()μg/dL ・ μmol/L
乳酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL	
ピルビン酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL	

告示番号 88 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2

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：()		
	赤ポロ線維 (RFF)：[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)：()		
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)：()		
眼底検査	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 (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]		
遺伝学的検査	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]		
	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]
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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI	
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]		
	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]		記憶力低下: [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(一過性): [なし・あり]	
	手足のしびれ: [なし・あり]				
	不随意運動:ミオクローヌス: [なし・あり・不明]	ジストニア: [なし・あり・不明]			
	発達障害: [なし・あり・不明]	自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]			
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]	限局性学習症: [なし・あり・不明]			
	発達障害(その他): ()				
眼	緑内障: [なし・あり]	白内障: [なし・あり]	視力低下: [なし・あり]		
	視神経萎縮: [なし・あり]	角膜混濁: [なし・あり]	外眼筋麻痺: [なし・あり]		
	網膜色素変性: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]	半盲: [なし・あり]			
	視野欠損:皮質盲: [なし・あり]				
	眼球運動障害:水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]	聴力(右): ()dB	聴力(左): ()dB		
	感音性難聴: [なし・あり]				
その他	症状(その他): ()				

検査所見(申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: ()/μL	赤血球数: ()×10 ⁴ /μL	ヘモグロビン(Hb): ()g/dL
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL
	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	
	血糖値(空腹時): ()mg/dL	血糖値(随時): ()mg/dL	血糖値(OGTT 2時間値): ()mg/dL
	アンモニア(NH ₃):最近1年間の最高値:()μg/dL・μmol/L	基準値(白):()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(白):()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(白):()mg/dL	基準値(至):()mg/dL	

告示番号 87 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2

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：()		
	赤ポロ線維 (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)：()		
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)：()		
眼底検査	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 (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]		
遺伝学的検査	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]		
	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	ピオチン：[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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
		年	月	日		年	月	日	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 (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]		筋力低下(進行性): [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]							
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]				
		痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			記憶力低下: [なし ・ あり]				
		手足のしびれ: [なし ・ あり]		麻痺 (一過性): [なし ・ あり]							
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他): ()											
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]						
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		外眼筋麻痺: [なし ・ あり]						
	網膜色素変性: [なし ・ あり]										
	視野障害: [なし ・ あり]		半盲: [なし ・ あり]								
視野欠損:皮質盲: [なし ・ あり]											
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB						
	感音性難聴: [なし ・ あり]										
その他	症状 (その他): ()										
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
血液検査	白血球数: () /μL		赤血球数: () ×10 ⁴ /μL		ヘモグロビン (Hb): () g/dL						
	血小板数: () ×10 ⁴ /μL		BUN: () mg/dL		血清クレアチニン: () mg/dL						
	AST: () U/L		ALT: () U/L								
	血糖値 (空腹時): () mg/dL		血糖値 (随時): () mg/dL		血糖値 (OGTT 2時間値): () mg/dL						
	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施		基準値 (白): () 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 (白): () 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 (白): () mg/dL		基準値 (至): () mg/dL							

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 (継続申請用) 2/2

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：()		
	赤ポロ線維 (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)：()		
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)：()		
眼底検査	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 (急性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
遺伝学的検査	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]		
	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	53 スクシニル-CoA リガーゼ欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]	精神症状: [なし ・ あり]	意識障害: [なし ・ あり]
		痙攣: [なし ・ あり]	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	記憶力低下: [なし ・ あり]
		手足のしびれ: [なし ・ あり]	麻痺 (一過性): [なし ・ あり]	
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]	
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害 (その他): ()			
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]	
	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	外眼筋麻痺: [なし ・ あり]	
	網膜色素変性: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]	半盲: [なし ・ あり]		
	視野欠損:皮質盲: [なし ・ あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
	感音性難聴: [なし ・ あり]			
その他	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: ()/μL	赤血球数: ()×10 ⁴ /μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL
	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	
	血糖値 (空腹時): ()mg/dL	血糖値 (随時): ()mg/dL	血糖値 (OGTT 2時間値): ()mg/dL
	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L	基準値 (白): ()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 (白): ()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 (白): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL

告示番号 86 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2

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：()		
	赤ポロ線維 (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]		
画像検査	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)：()		
眼底検査	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]		
眼底検査	脳萎縮：[なし ・ あり]		
	所見 (その他)：()		
眼底検査	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 (急性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
眼底検査	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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI	
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]		
	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]		記憶力低下: [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(一過性): [なし・あり]	
	手足のしびれ: [なし・あり]				
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]	ジストニア: [なし・あり・不明]			
	発達障害: [なし・あり・不明]	自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]			
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]	限局性学習症: [なし・あり・不明]			
	発達障害(その他): ()				
眼	緑内障: [なし・あり]	白内障: [なし・あり]	視力低下: [なし・あり]		
	視神経萎縮: [なし・あり]	角膜混濁: [なし・あり]	外眼筋麻痺: [なし・あり]		
	網膜色素変性: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]	半盲: [なし・あり]			
	視野欠損:皮質盲: [なし・あり]				
	眼球運動障害:水平性: [なし・あり]	垂直性: [なし・あり]			
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]	聴力(右): ()dB	聴力(左): ()dB		
	感音性難聴: [なし・あり]				
その他	症状(その他): ()				

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: ()/μL	赤血球数: ()×10 ⁴ /μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL
	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	
	血糖値(空腹時): ()mg/dL	血糖値(随時): ()mg/dL	血糖値(OGTT 2時間値): ()mg/dL
	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL	μmol/L	未実施
基準値(白): ()μg/dL	μmol/L	基準値(至): ()μg/dL	
乳酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL	基準値(白): ()mg/dL	基準値(至): ()mg/dL	
ピルピン酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL	基準値(白): ()mg/dL	基準値(至): ()mg/dL	

告示番号 90 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2

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：()		
	赤ポロ線維 (RFF)：[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)：()		
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)：()		
眼底検査	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 (急性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
遺伝学的検査	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]		
	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)：()		
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] コエンザイムQ：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()	L-カルニチン：[なし ・ あり] ビタミンC：[なし ・ あり]	ビタミンB1：[なし ・ あり]
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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI	
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]		
	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]		記憶力低下: [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(一過性): [なし・あり]	
	手足のしびれ: [なし・あり]				
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]	ジストニア: [なし・あり・不明]			
	発達障害: [なし・あり・不明]	自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]			
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]	限局性学習症: [なし・あり・不明]			
	発達障害(その他): ()				
眼	緑内障: [なし・あり]	白内障: [なし・あり]	視力低下: [なし・あり]		
	視神経萎縮: [なし・あり]	角膜混濁: [なし・あり]	外眼筋麻痺: [なし・あり]		
	網膜色素変性: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]	半盲: [なし・あり]			
	視野欠損:皮質盲: [なし・あり]				
	眼球運動障害:水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]	聴力(右): ()dB	聴力(左): ()dB		
	感音性難聴: [なし・あり]				
その他	症状(その他): ()				

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: ()/μL	赤血球数: ()×10 ⁴ /μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL
	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	
	血糖値(空腹時): ()mg/dL	血糖値(随時): ()mg/dL	血糖値(OGTT 2時間値): ()mg/dL
	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL	μmol/L	未実施
基準値(白): ()μg/dL	μmol/L	基準値(至): ()μg/dL	
乳酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL	基準値(白): ()mg/dL	基準値(至): ()mg/dL	
ピルピン酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL	基準値(白): ()mg/dL	基準値(至): ()mg/dL	

告示番号 **92** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) **2/2**

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：()		
	赤ポロ線維 (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]		
画像検査	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)：()		
眼底検査	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]		
遺伝学的検査	脳萎縮：[なし ・ あり]		
	所見 (その他)：()		
検査所見 (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 (急性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
検査所見 (その他)	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]		
検査所見 (その他)	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]		
	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		
検査所見 (その他)	合併症：[なし ・ あり]		
	詳細：()		
検査所見 (その他)	既往歴		
	横紋筋融解：[なし ・ あり]		
検査所見 (その他)	経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
	薬物療法		
検査所見 (その他)	L-アルギニン：[なし ・ あり] L-カルニチン：[なし ・ あり] ビタミンB1：[なし ・ あり]		
	コエンザイムQ：[なし ・ あり] ビタミンC：[なし ・ あり]		
検査所見 (その他)	薬物療法 (その他)：()		
	呼吸管理		
検査所見 (その他)	人工呼吸管理：[なし ・ あり]		
	栄養管理		
検査所見 (その他)	栄養管理：[未実施 ・ 実施]		
	詳細：()		
検査所見 (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]		
検査所見 (その他)	回数 [回/年]：()		
	治療		
検査所見 (その他)	治療 (その他)：()		
	今後の治療方針		
検査所見 (その他)	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)		
検査所見 (その他)	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		
検査所見 (その他)	上記の通り診断します。		
	医療機関名 記載年月日 年 月 日		
検査所見 (その他)	医療機関住所 診療科		
	医師名 (印)		
検査所見 (その他)	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重(測定日)	kg (SD)			BMI	
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]		
	消化器	肝腫大: [なし・あり]	脾腫大: [なし・あり]	肝機能障害 (AST ≥ 200 U/L, ALT ≥ 200 U/L): [なし・あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]	移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]		
		精神運動機能の退行: [なし・あり]	精神症状: [なし・あり]	意識障害: [なし・あり]	
		痙攣: [なし・あり]	小脳性運動失調: [なし・あり・不明]	記憶力低下: [なし・あり]	
		手足のしびれ: [なし・あり]	麻痺(一過性): [なし・あり]		
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]	ジストニア: [なし・あり・不明]			
	発達障害: [なし・あり・不明]	自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]			
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]	限局性学習症: [なし・あり・不明]			
	発達障害(その他): ()				
眼	緑内障: [なし・あり]	白内障: [なし・あり]	視力低下: [なし・あり]		
	視神経萎縮: [なし・あり]	角膜混濁: [なし・あり]	外眼筋麻痺: [なし・あり]		
	網膜色素変性: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]	半盲: [なし・あり]			
	視野欠損: 皮質盲: [なし・あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]	聴力(右): ()dB	聴力(左): ()dB		
	感音性難聴: [なし・あり]				
その他	症状(その他): ()				

検査所見(申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: ()/μL	赤血球数: ()×10 ⁴ /μL	ヘモグロビン(Hb): ()g/dL
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL
	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	
	血糖値(空腹時): ()mg/dL	血糖値(随時): ()mg/dL	血糖値(OGTT 2時間値): ()mg/dL
	アンモニア(NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL・μmol/L	未実施	基準値(至): ()μg/dL・μmol/L
	基準値(白): ()μg/dL・μmol/L		
乳酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL	基準値(白): ()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(白): ()mg/dL	基準値(至): ()mg/dL	

告示番号 93 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2

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：()										
	赤ポロ線維 (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)：()										
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)：()										
眼底検査	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 (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]										
遺伝学的検査	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]										
	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]					
枯渴 (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B1：[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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重(測定日)	kg (SD)			BMI	
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]		
	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]		記憶力低下: [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(一過性): [なし・あり]	
	手足のしびれ: [なし・あり]				
	不随意運動:ミオクローヌス: [なし・あり・不明]	ジストニア: [なし・あり・不明]			
	発達障害: [なし・あり・不明]	自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]			
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]	限局性学習症: [なし・あり・不明]			
	発達障害(その他): ()				
眼	緑内障: [なし・あり]	白内障: [なし・あり]	視力低下: [なし・あり]		
	視神経萎縮: [なし・あり]	角膜混濁: [なし・あり]	外眼筋麻痺: [なし・あり]		
	網膜色素変性: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]	半盲: [なし・あり]			
	視野欠損:皮質盲: [なし・あり]				
	眼球運動障害:水平性: [なし・あり]	垂直性: [なし・あり]			
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]	聴力(右): ()dB	聴力(左): ()dB		
	感音性難聴: [なし・あり]				
その他	症状(その他): ()				

検査所見(申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: ()/μL	赤血球数: ()×10 ⁴ /μL	ヘモグロビン(Hb): ()g/dL
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL
	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	
	血糖値(空腹時): ()mg/dL	血糖値(随時): ()mg/dL	血糖値(OGTT 2時間値): ()mg/dL
	アンモニア(NH ₃):最近1年間の最高値:()μg/dL・μmol/L	未実施	
基準値(白): ()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(白): ()mg/dL	基準値(至): ()mg/dL	
ピルピン酸:最近1年間の最高値:()mg/dL	基準値(白): ()mg/dL	基準値(至): ()mg/dL	

告示番号 91 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2

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：()		
	赤ポロ線維 (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]		
画像検査	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)：()		
眼底検査	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]		
眼底検査	脳萎縮：[なし ・ あり]		
	所見 (その他)：()		
MRスペクトロスコピー	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]		
	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]		
眼底検査	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：()%		
枯渇 (欠乏)：[なし ・ あり]	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)		
検査所見 (その他)	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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

臨床所見 (診断時)

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	重症貧血 (Hb ≤6g/dL): [なし ・ あり]	凝固能低下: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし ・ あり]	心筋症: [なし ・ あり]	肺高血圧症: [なし ・ あり]	
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし ・ あり]	腎尿細管異常: [なし ・ あり]		
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]	糖尿病: [なし ・ あり]	甲状腺機能低下: [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下 (進行性): [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 記憶力低下: [なし ・ あり]			
		手足のしびれ: [なし ・ あり] 麻痺 (一過性): [なし ・ あり]			
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害 (その他): ()				
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]		
	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	外眼筋麻痺: [なし ・ あり]		
	網膜色素変性: [なし ・ あり]				
	視野障害: [なし ・ あり]	半盲: [なし ・ あり]			
	視野欠損: 皮質盲: [なし ・ あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB		
	感音性難聴: [なし ・ あり]				
その他	症状 (その他): ()				

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: () /μL	赤血球数: () ×10 ⁴ /μL	ヘモグロビン (Hb): () g/dL
	血小板数: () ×10 ⁴ /μL	BUN: () mg/dL	血清クレアチニン: () mg/dL
	AST: () U/L	ALT: () U/L	
	血糖値 (空腹時): () mg/dL	血糖値 (随時): () mg/dL	血糖値 (OGTT 2時間値): () mg/dL
	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L	基準値 (自): () μg/dL ・ μmol/L	基準値 (至): () μg/dL ・ μmol/L
	乳酸: 最近1年間の最高値: () mg/dL	基準値 (自): () mg/dL	基準値 (至): () mg/dL
	ピルビン酸: 最近1年間の最高値: () mg/dL	基準値 (自): () mg/dL	基準値 (至): () mg/dL

告示番号 94 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2

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：()		
	赤ポロ線維 (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)：()		
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)：()		
眼底検査	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 (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]		
遺伝学的検査	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]		
	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]
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)			
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	59 遺伝性フルクトース不耐症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	肥満度	%
	年 月 日		年 月 日	年 月 日			

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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]
	眼	痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害 (その他): ()		
	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり]	
眼	視野障害: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: ()
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: ()
酵素活性測定	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: ()
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: ()
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: ()
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)
発達・知能指数検査	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]
	検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()

告示番号 58 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()	
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	
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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]			
眼	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]							
	発達障害(その他): ()										
	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]			角膜炎混濁: [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): ()										
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: ()										
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)			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	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	61 ガラクトキナーゼ欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI	
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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	治療・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]				
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]				
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]						
不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]								
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]								
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]								
発達障害(その他): ()										
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]					
	視野障害: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]		角膜びらん・潰瘍: [なし・あり]					
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB					
その他	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
酵素活性測定	ガラクトキナーゼ(GALK) 活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)									
血液検査	検査法: ()									
	所見: ()									
画像検査	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									
発達・知能指数検査	CT検査: [未実施・実施]		実施日: (年 月 日)							
	部位: ()									
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 月)										
検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]										
検査名(その他): ()										
DQまたはIQ値: ()										

告示番号 61		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2			
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: ()	年	月	日				
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
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	62 ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラゼ欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし・あり]					脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり]									
	小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]								
不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]					ジストニア: [なし・あり・不明]						
発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]						
発達障害(その他): ()											
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜びらん・潰瘍: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
酵素活性測定	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラゼ(GALE)活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)										
血液検査	検査法: ()		所見: ()								
	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L		ALT: ()U/L					
画像検査	CT検査: [未実施・実施]		実施日: (年 月 日)								
	部位: ()		所見: ()								
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 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	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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値: ()		
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()
	所見: ()		
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	検査名: ()
	部位: ()		
	所見: ()		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)		
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]		
	検査名 (その他): ()		
	DQまたはIQ値: ()		

告示番号 71 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()	
栄養管理	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	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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値: ()		
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()
	所見: ()		
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	検査名: ()
	部位: ()		
	所見: ()		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)		
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]		
	検査名 (その他): ()		
	DQまたはIQ値: ()		

告示番号 72 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈継続申請用〉		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()	
検査所見（その他）	検査所見（その他）：()	
その他の所見（申請時） ※直近の状況を記載		
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()	
経過（申請時） ※直近の状況を記載		
薬物療法	ピオチン：[なし ・ あり] ビタミンB6：[なし ・ あり] ビタミンB1：[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	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	65 グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病0型)					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]				
		痙攣: [なし・あり]					小脳性運動失調: [なし・あり・不明]				
発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]						
発達障害(その他): ()											
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB					
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
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)					
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					乳酸(食後): ()mg/dL					
	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)					
	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]					実施時年齢: (歳 か月)					
	検査名(その他): ()										
DQまたはIQ値: ()											

告示番号 62 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
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	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	66 糖原病 I 型			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	グルコース-6-ホスファターゼ (I a 型) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)	所見 : ()
	グルコース-6-リン酸トランスロカーゼ (I b 型) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)	所見 : ()
血液検査	白血球数 : () / μ L 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): ()

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 ₁₂ : [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 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	67 糖原病Ⅲ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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(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): ()									
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			
血清総ビリルビン(T-Bil): ()mg/dL			血糖値(空腹時): ()mg/dL			CK: 最近1年間の最高値: ()U/L				
乳酸(空腹時): ()mg/dL			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) : ()
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 ₁₂ : [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	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	68 糖原病Ⅳ型			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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 ・ 致死性新生児神経・筋型 ・ 幼筋筋・肝型 ・ 成人型 (ポリグルコサソ小胞体病)]			
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): ()			

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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]
眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害 (その他): ()	
眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり]	
	視野障害: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]	
	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB	
その他	運動不耐: [なし ・ あり] ミオグロビン尿: [なし ・ あり]	
症状 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	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)
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B6: [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	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	70 糖原病Ⅵ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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)			体重 (測定日)	kg (SD)		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(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): ()						
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]				
	CT検査(腹部): [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)		肝腫大: [なし・あり]		肝信号強度の上昇: [なし・あり]				
所見(その他): ()									

告示番号 68 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2

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・ピネー式 ・ 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 ₁₂ ：[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 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Ⅳ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		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 (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): ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
酵素活性測定	ホスホフルクトキナーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)								
所見: ()									
血液検査	網赤血球: () %		BUN: () mg/dL		血清クレアチニン: () mg/dL		血清尿酸: () mg/dL		
	血清アルブミン: () g/dL		AST: () U/L		ALT: () U/L		LDH: () U/L		
	血清総ビリルビン (T-Bil): () mg/dL		血清間接ビリルビン (I-Bil): () mg/dL		PT: () 秒		%		
	PT-INR: ()		APTT: () 秒		血清ミオグロビン: () ng/mL ・ 未実施				
尿検査	尿中ミオグロビン: () ng/mL ・ 未実施								
負荷試験	前腕運動負荷試験: [未実施 ・ 実施]				乳酸・ピルビン酸の上昇: [なし ・ あり]				
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)				グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり]				
所見 (その他): ()									
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)								
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]								
検査名 (その他): ()		DQまたはIQ値: ()							
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)				PFKM遺伝子異常: [なし ・ あり]				
遺伝子異常 (その他): ()									
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()								

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	72 糖原病IX型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		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 (申請時) ※直近の状況を記載									
病型	病型 (糖原病IX型) : [IX a型 (肝型) ・ IX b型 (肝筋型) ・ IX c型 (肝型) ・ IX d型 (筋型)]								
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]							
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]							
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]		骨変形 : [なし ・ あり]		関節拘縮 : [なし ・ あり]		筋緊張低下 : [なし ・ あり]	
		筋萎縮 : [なし ・ あり]		筋力低下 (進行性) : [なし ・ あり]		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]			
	眼	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]					
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他) : ()									
眼	緑内障 : [なし ・ あり]		白内障 : [なし ・ あり]		視力低下 : [なし ・ あり]		角膜混濁 : [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	運動不耐 : [なし ・ あり]		ミオグロビン尿 : [なし ・ あり]						
症状 (その他) : ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
酵素活性測定	ホスホリラーゼキナーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)								
所見 : ()									
血液検査	BUN : () mg/dL		血清クレアチニン : () mg/dL		血清尿酸 : () mg/dL		AST : () U/L		
	ALT : () U/L		CK : 最近1年間の最高値 : () U/L		血清総ビリルビン (T-Bil) : () mg/dL				
血糖値 (空腹時) : () mg/dL		乳酸 (空腹時) : () mg/dL		未実施		乳酸 (食後) : () mg/dL ・ 未実施			
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT) : [未実施 ・ 実施]		血糖値 (前値) : () mg/dL		血糖値 (2時間値) : () mg/dL				
	乳酸 : 前値 : () mg/dL		乳酸 : 2時間値 : () mg/dL						
	グルカゴン負荷試験 (空腹時) : [未実施 ・ 実施]		血糖値 (前値) : () mg/dL		血糖値 (頂値) : () mg/dL				
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) : ()								
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) : ()									

画像検査	CT検査 (腹部) : [未実施 ・ 実施] 肝腫大 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()	実施日 : (年 月 日) 肝信号強度の上昇 : [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] 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 : ()	実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月)
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] PHKA1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) : ()	実施日 : (年 月 日) PHKA2遺伝子異常 : [なし ・ あり] PHKB遺伝子異常 : [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症 : [なし ・ あり] 詳細 : ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	ビタミンD : [なし ・ あり] G-CSF療法 : [なし ・ あり] ビタミンB ₁₂ : [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	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	73 グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()							
受給者番号		受診日	年	月	日									
ふりがな						(変更があった場合)								
氏名						ふりがな								
(Alphabet)						以前の登録氏名								
(Alphabet)						(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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI					
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり					
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
病型	病型 (グルコーストランスポーター1欠損症) : [X a 型 (肝型) ・ X b 型 (肝筋型) ・ X c 型 (肝型) ・ X d 型 (筋型)]													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]												
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]												
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]						
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]						
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり]			性質 : [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]									
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]												
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]												
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			意識障害 : [なし ・ あり]			痙攣 : [なし ・ あり]						
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]			麻痺 : [なし ・ あり ・ 不明]									
		精神症状 : [なし ・ あり]			嗜眠 : [なし ・ あり]			錯乱 : [なし ・ あり]						
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]									
		ジスキネジア (発作性労作誘発性) : [なし ・ あり ・ 不明]												
てんかん : [なし ・ あり]			発症時期 : (年 月)											
点頭発作 : [なし ・ あり]			強直発作 : [なし ・ あり]			強直間代発作 : [なし ・ あり]								
ミオクローニ発作 : [なし ・ あり]			非定型欠神発作 : [なし ・ あり]			定型欠神発作 : [なし ・ あり]								
脱力発作 : [なし ・ あり]			単純部分発作 : [なし ・ あり]			複雑部分発作 : [なし ・ あり]								
発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]											
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]											
発達障害 (その他) : ()														
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]			視野障害 : [なし ・ あり]				
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]			発作性異常眼球運動 : [なし ・ あり]							
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB			聴力 (左) : () dB							
その他	症状 (その他) : ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
糖輸送試験	赤血球3-O-メチル-D-グルコース取込み試験 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 対正常比 : () %													
血液検査	血糖値 (空腹時) : () mg/dL													
髄液検査	髄液糖 : () mg/dL			髄液糖 / 血糖 : ()			髄液中乳酸 : () mg/dL			未実施				
生理機能検査	脳波検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 背景脳波の徐波化 (発作間欠期) : [なし ・ あり] 食事またはグルコース静注により脳波異常が改善 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()													
画像検査	CT または MRI 検査 (頭部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 大脳萎縮 : [なし ・ あり] 髄鞘化遅延 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()													
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月) 検査名 : [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他) : () DQ または IQ 値 : ()													

告示番号 63 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
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	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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合) ふりがな
氏名 (Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値: ()		
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()
	所見: ()		
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	検査名: ()
	部位: ()		
	所見: ()		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]		
	検査名 (その他): ()		
	DQまたはIQ値: ()		

告示番号 73 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()	
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	
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	75 ムコ多糖症 I 型			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]	
		心筋障害 : [なし ・ あり]	肥大型心筋症 : [なし ・ あり]	
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]	骨変形 : [なし ・ あり]	関節拘縮 : [なし ・ あり]
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]	筋萎縮 : [なし ・ あり]	筋力低下 : [なし ・ あり]
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり]	性質 : [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]	脾腫大 : [なし ・ あり]	下痢 : [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり]				
小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー : [なし ・ あり]				
	不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]		
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害 (その他) : ()			
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]		
眼	緑内障 : [なし ・ あり]	白内障 : [なし ・ あり]	視力低下 : [なし ・ あり]	
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]	角膜混濁 : [なし ・ あり]	Cherry-red spot : [なし ・ あり]	
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]	垂直性 : [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]	聴力 (右) : () dB	聴力 (左) : () dB	
	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]		
その他	巨舌 : [なし ・ あり]	特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]		
	症状 (その他) : ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS) : [未実施 ・ 実施]	実施日 : (年 月 日)	測定値 : ()	基準値 : ()
	ヘパラン硫酸 (HS) : [未実施 ・ 実施]	実施日 : (年 月 日)	測定値 : ()	基準値 : ()
酵素活性測定	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 : () × 10 ⁴ / μL	
	BUN : () mg/dL	血清クレアチニン : () mg/dL	AST : () U/L	
	ALT : () U/L	CK : () U/L	酸性ホスファターゼ (ACP) : () U/L ・ 未実施	
	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE) : () U/L	未実施		

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	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・ピネー式 ・ 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(腸嚢・胃嚢含む): [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アレル一致度: [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	76 ムコ多糖症Ⅱ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
精神運動機能の遅行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり]											
小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]											
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]								
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]								
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]								
	発達障害(その他): ()										
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]								
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]						
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]						
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]								
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]								
	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
代謝物測定(尿中)	デルマタン硫酸(DS): [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		測定値: () 基準値: ()						
	ヘパラン硫酸(HS): [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		測定値: () 基準値: ()						
酵素活性測定	イブロン酸-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: ()×10 ⁴ /μL						
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L						
	ALT: ()U/L		CK: ()U/L		酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L						
	アンギオテンシンⅠ変換酵素(ACE): ()U/L		未実施								

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	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・ピネー式 ・ 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: [骨髓 ・ 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	77 ムコ多糖症Ⅲ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
		年	月	日		年	月	日	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(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]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の遅行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			痙攣: [なし・あり]			
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			カタレプシー: [なし・あり]						
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]			ジストニア: [なし・あり・不明]							
	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]							
	発達障害(その他): ()										
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]			被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]							
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]			Cherry-red spot: [なし・あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB				
	滲出性中耳炎: [なし・あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]							
その他	巨舌: [なし・あり]			特徴的な顔貌: [なし・あり]							
	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
代謝物測定(尿中)	ヘパラン硫酸(HS): [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()										
酵素活性測定	ヘパラン-N-スルファターゼ活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値: () 基準値: ()										
	α-N-アセチルグルコサミニダーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値: () 基準値: ()										
酵素活性測定	アセチル-CoA: α-グルコサミン-N-アセチルトランスフェラーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値: () 基準値: ()										

酵素活性測定	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: ()×10 ⁴ /μL
	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL	AST: ()U/L
	ALT: ()U/L	CK : ()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施
	アンジオテンシン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・ピネー式 ・ 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 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	78 ムコ多糖症Ⅳ型			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]	
		心筋障害: [なし ・ あり]	肥大型心筋症: [なし ・ あり]	
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]		
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]		
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害 (その他): ()			
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]		
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]	
	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	Cherry-red spot: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB	聴力 (左): ()dB	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]		
その他	巨舌: [なし ・ あり]	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]		
	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	ケラタン硫酸 (KS): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	測定値: ()	基準値: ()	
酵素活性測定	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: ()
酵素活性測定	β-ガラクトシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値: ()	基準値: ()

血液検査	白血球数：()/μL BUN：()mg/dL ALT：()U/L アンジオテンシンⅠ変換酵素 (ACE)：()U/L ・ 未実施	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL 血清クレアチニン：()mg/dL CK：()U/L ・ 未実施	血小板数：()×10 ⁴ /μL AST：()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP)：()U/L ・ 未実施
	異常を示した血液検査：[未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値：()		
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 検査名：[田中・ピネー式 ・ 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：()	実施日：(年 月 日)	実施時年齢：(歳 か月)
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] GALNS 遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他)：()	実施日：(年 月 日)	β-galactosidase 遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]
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] 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)：()	導入開始日：(年 月 日)	()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 気管切開管理：[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]
栄養管理	経管栄養 (腸嚢・胃嚢含む)：[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] ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 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] 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]	実施日：(年 月 日) 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]	ex vivo細胞除去：[未実施 ・ 実施 ・ 不明]
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		(印)
	医師名		
	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]	
		心筋障害: [なし ・ あり]	肥大型心筋症: [なし ・ あり]	
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]				
	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	カタレプシー: [なし ・ あり]		
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害 (その他): ()			
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]		
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]	
	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	Cherry-red spot: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]		
その他	巨舌: [なし ・ あり]	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]		
	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	デルマトン硫酸 (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: () / μ L	ヘモグロビン (Hb): () g/dL	血小板数: () $\times 10^4$ / μ L
	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：()
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・ピネー式 ・ 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	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	80 ムコ多糖症Ⅶ型			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり] 気管狭窄: [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 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] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]	
	皮膚・粘膜	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]	
眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり]
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
その他	巨舌: [なし ・ あり]	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]	症状 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日)	測定値: ()	基準値: ()
	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日)	測定値: ()	基準値: ()
	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: ()

告示番号 135 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2

血液検査	白血球数：()/μL BUN：()mg/dL ALT：()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE)：()U/L ・ 未実施	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL 血清クレアチニン：()mg/dL CK：()U/L	血小板数：()×10 ⁴ /μL AST：()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP)：()U/L ・ 未実施
	異常を示した血液検査：[未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値：()		
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 検査名：[田中・ピナー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()	実施日：(年 月 日)	実施時年齢：(歳 か月)
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他)：()	実施日：(年 月 日)	β-glucuronidase 遺伝子異常：[なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()		()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()		()
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] 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)：()	導入開始日：(年 月 日)	()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 気管切開管理：[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]
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] ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 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] 前置置：() 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]	実施日：(年 月 日) 移植細胞：[骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]	ex vivo 細胞除去：[未実施 ・ 実施 ・ 不明]
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	81 フコシドーシス					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年 月 日		年 月 日		年 月 日		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 (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] 心筋障害 : [なし ・ あり]		心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]		気管狭窄 : [なし ・ あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]		骨変形 : [なし ・ あり]		関節拘縮 : [なし ・ あり]		筋力低下 : [なし ・ あり]		
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]		筋萎縮 : [なし ・ あり]						
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]		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]								
		精神運動機能の遅行 : [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 (アングリオケラトーマ) : [なし ・ あり]							
眼	緑内障 : [なし ・ あり]		白内障 : [なし ・ あり]		視力低下 : [なし ・ あり]					
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]		角膜混濁 : [なし ・ あり]		Cherry-red spot : [なし ・ あり]					
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]		垂直性 : [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]		聴力 (右) : ()dB		聴力 (左) : ()dB					
	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]							
その他	巨舌 : [なし ・ あり]		特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]							
症状 (その他) : ()										
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
代謝物測定 (尿中)	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 : ()×10 ⁴ /μL					
	BUN : ()mg/dL		血清クレアチニン : ()mg/dL		AST : ()U/L					
	ALT : ()U/L		CK : ()U/L		酸性ホスファターゼ (ACP) : ()U/L ・ 未実施					
	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : ()U/L ・ 未実施									
異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]										
検査項目名及び測定値 : ()										

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) 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: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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	82 マンノシドーシス					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]											
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]											
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]								
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]								
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]								
	発達障害 (その他): ()										
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]								
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]						
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]						
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB		聴力 (左): ()dB						
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]								
その他	巨舌: [なし ・ あり]		特徴的な顔貌: [なし ・ あり]								
	症状 (その他): ()										
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
代謝物測定 (尿中)	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: ()×10 ⁴ /μL						
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L						
	ALT: ()U/L		CK : ()U/L		酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施						
	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施										

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	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()		
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・ピネー式 ・ 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(腸瘦・胃瘦含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]		
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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	83 アスパルチルグルコサミン尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]									
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]					ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]					
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	発達障害 (その他): ()										
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]					被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]					
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]				
	視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			Cherry-red spot: [なし ・ あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB										
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]					扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]					
その他	巨舌: [なし ・ あり]					特徴的な顔貌: [なし ・ あり]					
	症状 (その他): ()										
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
代謝物測定 (尿中)	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ンダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年 ()月 ()日					検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]					
	測定値: ()					基準値: ()					
血液検査	白血球数: ()/μL			ヘモグロビン (Hb): ()g/dL			血小板数: ()×10 ⁴ /μL				
	BUN: ()mg/dL			血清クレアチニン: ()mg/dL			AST: ()U/L				
	ALT: ()U/L			CK : ()U/L			酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施				
	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施										
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]										
	検査項目名及び測定値: ()										

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・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) aspartylglucosaminidase遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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	84 シアリドーシス			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	気管狭窄: [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]		
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]		
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害 (その他): ()			
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]		
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]	
	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	Cherry-red spot: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]		
その他	巨舌: [なし ・ あり]	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]		
	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	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: () / μ L	ヘモグロビン (Hb): () g/dL	血小板数: () $\times 10^4 / \mu$ L	
	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・ピネー式 ・ 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: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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	85 ガラクトシアリドーシス					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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(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]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			痙攣: [なし・あり]				
	小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			カタレプシー: [なし・あり]						
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]			ジストニア: [なし・あり・不明]						
	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()									
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]			被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]						
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]			
	視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]			Cherry-red spot: [なし・あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB			
	滲出性中耳炎: [なし・あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]						
その他	巨舌: [なし・あり]			特徴的な顔貌: [なし・あり]						
	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
代謝物測定(尿中)	シアル酸含有オリゴ糖: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日 測定値: () 基準値: ()									
酵素活性測定	β-ガラクトシダーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日 検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値: () 基準値: ()									
	ライソゾーム性シアリダーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日 検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値: () 基準値: ()									
	カタレプシンA活性: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日 検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値: () 基準値: ()									

血液検査	白血球数：()/μL	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL	血小板数：()×10 ⁴ /μL
	BUN：()mg/dL	血清クレアチニン：()mg/dL	AST：()U/L
	ALT：()U/L	CK：()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP)：()U/L ・ 未実施
	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE)：()U/L ・ 未実施		
	異常を示した血液検査：[未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値：()		

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：()	

画像検査	CT検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	部位：()	
	所見：()	

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・ピネー式 ・ 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 (腸嚙・胃嚙含む)：[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	86 GM1-ガングリオシドーシス					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			痙攣: [なし・あり]					
小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			カタレプシー: [なし・あり]								
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]			ジストニア: [なし・あり・不明]							
	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]							
	発達障害(その他): ()										
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]			被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]							
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]			Cherry-red spot: [なし・あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB				
	滲出性中耳炎: [なし・あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]							
その他	巨舌: [なし・あり]			特徴的な顔貌: [なし・あり]							
	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
酵素活性測定	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: ()×10 ⁴ /μL						
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L						
	ALT: ()U/L		CK: ()U/L		酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L						
	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・ピネー式 ・ 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アレル一致度: [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	87 GM2-ガングリオシドーシス					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()					
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI			
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		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 (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]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]										
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]										
精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]						
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]									
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]								
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]								
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]								
	発達障害 (その他): ()											
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]			被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]								
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]					
	視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			Cherry-red spot: [なし ・ あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB					
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]								
その他	巨舌: [なし ・ あり]			特徴的な顔貌: [なし ・ あり]								
	症状 (その他): ()											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載												
代謝物測定 (尿中)	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-ヘキササミニダーゼ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-ヘキササミニダーゼ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: () ×10 ⁴ /μL					
	BUN: () mg/dL			血清クレアチニン: () mg/dL			AST: () U/L					
	ALT: () U/L			CK : () U/L			酸性ホスファターゼ (ACP): () U/L			未実施		
	アンギオテンシンI変換酵素 (ACE): () U/L			未実施								

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	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・ピネー式 ・ 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アレル一致度: [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	88 異染性白質ジストロフィー					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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・サボシンB欠損症]										
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]							
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]					
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]							
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]					
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]					
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]							
小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]									
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]								
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]								
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]								
	発達障害(その他): ()										
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]								
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]						
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]						
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]								
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]								
	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
代謝物測定(尿中)	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: ()×10 ⁴ /μL						
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L						
	ALT: ()U/L		CK: ()U/L		酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L						
	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] 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] 部位：() 所見：()
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 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・ピネー式 ・ 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] サボシン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] 気管切開管理：[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]
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アリール一致度：[8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明] HLA抗原一致度：[完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo細胞除去：[未実施 ・ 実施 ・ 不明] 前処置：() 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 治療効果：[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	89 ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()							
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI					
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]				
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]												
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]												
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]					精神症状 : [なし ・ あり]			痙攣 : [なし ・ あり]				
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]					カタレプシー : [なし ・ あり]							
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]					ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]								
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]								
	発達障害 (その他) : ()													
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]					被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]								
眼	緑内障 : [なし ・ あり]					白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]					
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]					角膜混濁 : [なし ・ あり]			Cherry-red spot : [なし ・ あり]					
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]					垂直性 : [なし ・ あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]					聴力 (右) : ()dB			聴力 (左) : ()dB					
	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]					扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]								
その他	巨舌 : [なし ・ あり]					特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]								
	症状 (その他) : ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
代謝物測定 (尿中)	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 : () × 10 ⁴ /μL							
	BUN : ()mg/dL			血清クレアチニン : ()mg/dL			AST : ()U/L							
	ALT : ()U/L			CK : ()U/L			LDLコレステロール : ()mg/dL							
	酸性ホスファターゼ (ACP) : ()U/L			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: ()
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・ピネー式 ・ 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アレル一致度: [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	90 ゴーシェ (Gaucher) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]					
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立歩行 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]		精神症状 : [なし ・ あり]		痙攣 : [なし ・ あり]					
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー : [なし ・ あり]							
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]								
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]								
	発達障害 (その他) : ()										
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]								
眼	緑内障 : [なし ・ あり]		白内障 : [なし ・ あり]		視力低下 : [なし ・ あり]						
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]		角膜混濁 : [なし ・ あり]		Cherry-red spot : [なし ・ あり]						
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]		垂直性 : [なし ・ あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]		聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB						
	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]								
その他	巨舌 : [なし ・ あり]		特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]								
	症状 (その他) : ()										
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
酵素活性測定	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 : () ×10 ⁴ /μL						
	BUN : () mg/dL		血清クレアチニン : () mg/dL		AST : () U/L						
	ALT : () U/L		CK : () U/L		酸性ホスファターゼ (ACP) : () U/L ・ 未実施						
	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE) : () U/L ・ 未実施										
	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]										
	検査項目名及び測定値 : ()										

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・ピネー式 ・ 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アレル一致度: [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	91 ファブリー (Fabry) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()									
受給者番号		受診日	年	月	日											
ふりがな						(変更があった場合)										
氏名 (Alphabet)						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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI							
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]			
		筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]											
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]			下痢: [なし・あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]														
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]														
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			痙攣: [なし・あり]			小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			カタレプシー: [なし・あり]		
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]					ジストニア: [なし・あり・不明]									
	皮膚・粘膜	発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
		注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]									
発達障害(その他): ()																
眼	異所性蒙古斑: [なし・あり]					被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]										
	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]					垂直性: [なし・あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]					聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB							
	滲出性中耳炎: [なし・あり]					扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]										
その他	巨舌: [なし・あり]					特徴的な顔貌: [なし・あり]										
症状(その他): ()																
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載																
代謝物測定(尿中)	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: ()×10 ⁴ /μL									
	BUN: ()mg/dL			血清クレアチニン: ()mg/dL			AST: ()U/L									
	ALT: ()U/L			CK: ()U/L			酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L									
	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：()
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：[骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリール一致度：[8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明] HLA抗原一致度：[完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo細胞除去：[未実施 ・ 実施 ・ 不明] 前処置：() 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 治療効果：[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	92 クラッペ (Krabbe) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(申請時) ※直近の状況を記載											
病型	病型(クラッペ病): [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]									
精神運動機能の遅行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり]											
小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]											
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]								
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]								
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]								
	発達障害(その他): ()										
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]								
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]						
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]						
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]								
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]								
	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
酵素活性測定	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: ()×10 ⁴ /μL						
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L						
	ALT: ()U/L		CK: ()U/L		酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L						
	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: ()
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・ピネー式 ・ 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: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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	93 ファーバー (Farber) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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 ・ プロソバシン欠損型]										
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): ()										
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: ()×10 ⁴ /μL					
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL			AST: ()U/L					
	ALT: ()U/L		CK : ()U/L			酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施					
	アンジオテンシン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: ()
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) ASAHI1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アレル一致度: [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	94 マルチプルスルファターゼ欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]									
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]								
	発達障害 (その他): ()										
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]								
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]						
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]						
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB		聴力 (左): ()dB						
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]								
その他	巨舌: [なし ・ あり]		特徴的な顔貌: [なし ・ あり]								
	症状 (その他): ()										
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
代謝物測定 (尿中)	デルマトン硫酸 (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рил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рил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: ()		

酵素活性測定	アリルсульфата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сульфата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: ()×10 ⁴ /μL BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L CK : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施 アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
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 (腸瘦・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 ムコリポドーシスⅡ型 (I-cell病)					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		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 (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]					
	不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]						
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害 (その他) : ()									
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]			被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]						
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]			
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]			Cherry-red spot : [なし ・ あり]			
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB			聴力 (左) : () dB			
	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]			扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]						
その他	巨舌 : [なし ・ あり]			特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]			症状 (その他) : ()			
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施]			実施日 : () 年 月 日						
	検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]									
	測定値 : ()			基準値 : ()						
	β-グルコシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施]			実施日 : () 年 月 日						
	検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]									
	測定値 : ()			基準値 : ()						
	β-ヘキサミンダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施]			実施日 : () 年 月 日						
	検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]									
	測定値 : ()			基準値 : ()						
血液検査	白血球数 : () /μL			ヘモグロビン (Hb) : () g/dL			血小板数 : () ×10 ⁴ / μL			
	BUN : () mg/dL			血清クレアチニン : () mg/dL			AST : () U/L			
	ALT : () U/L			CK : () U/L			酸性ホスファターゼ (ACP) : () U/L ・ 未実施			
	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : () U/L ・ 未実施									

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	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アレル一致度: [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	96 ムコリポドーシスⅢ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]									
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]					ジストニア: [なし・あり・不明]				
	発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()										
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]					被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]					
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]			Cherry-red spot: [なし・あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり] 聴力(右): ()dB 聴力(左): ()dB										
	滲出性中耳炎: [なし・あり]					扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]					
その他	巨舌: [なし・あり]					特徴的な顔貌: [なし・あり]					
	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日										
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]										
	測定値: ()					基準値: ()					
	β-グルコシダーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日										
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]										
	測定値: ()					基準値: ()					
	β-ヘキササミンダーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日										
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]										
	測定値: ()					基準値: ()					
血液検査	白血球数: ()/μL			ヘモグロビン(Hb): ()g/dL			血小板数: ()×10 ⁴ /μL				
	BUN: ()mg/dL			血清クレアチニン: ()mg/dL			AST: ()U/L				
	ALT: ()U/L			CK: ()U/L			酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L				
	アンギオテンシンⅠ変換酵素(ACE): ()U/L			未実施			未実施				

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	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・ビナー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 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: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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		(印)
	医師名		
	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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(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]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			痙攣: [なし・あり]				
小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			カタレプシー: [なし・あり]							
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]			ジストニア: [なし・あり・不明]						
	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()									
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]			被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]						
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]			Cherry-red spot: [なし・あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB				
	滲出性中耳炎: [なし・あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]						
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]							
	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
酵素活性測定	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: ()×10 ⁴ /μL				
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL			AST: ()U/L				
	ALT: ()U/L		CK: ()U/L			酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L・未実施				
	アンギオテンシンI変換酵素(ACE): ()U/L・未実施									
	異常を示した血液検査: [未実施・実施]									
	検査項目名及び測定値: ()									
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・ピネー式 ・ 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アレル一致度: [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	98 酸性リパーゼ欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
		年 月 日		年 月 日		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 (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]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]			
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]						
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]								
皮膚・粘膜	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 (その他): ()										
眼	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]			被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]							
	緑内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]							
	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB					
その他	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]							
	巨舌: [なし ・ あり]			特徴的な顔貌: [なし ・ あり]							
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: () / μ L			ヘモグロビン (Hb): () g/dL			血小板数: () $\times 10^4$ / μ L				
	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) 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 (腸瘦・胃瘦含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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	99 シスチン症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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	治療・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
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): ()									
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: ()×10 ⁴ /μL					
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L					
	ALT: ()U/L		CK: ()U/L		酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L 未実施					
	アンギオテンシンI変換酵素(ACE): ()U/L 未実施									
	異常を示した血液検査: [未実施・実施] 検査項目名及び測定値: ()									
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・ピネー式 ・ 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) 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: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり]											
小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]											
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]					ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()										
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]					被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]					
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]			Cherry-red spot: [なし・あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB				
	滲出性中耳炎: [なし・あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]							
その他	巨舌: [なし・あり]			特徴的な顔貌: [なし・あり]							
	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
代謝物測定	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: ()×10 ⁴ /μL				
	BUN: ()mg/dL			血清クレアチニン: ()mg/dL			AST: ()U/L				
	ALT: ()U/L			CK: ()U/L			酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L				
	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: ()
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: [骨髓 ・ 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	101 神経セロイドリポフスチン症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()										
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI								
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]				筋力低下: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]												
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			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]				網膜色素変性: [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										
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]													
その他	巨舌: [なし ・ あり]			特徴的な顔貌: [なし ・ あり]													
症状 (その他): ()																	
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載																	
酵素活性測定	パルミトイルプロテインチオエステラーゼ (PPT) 1活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 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：()×10 ⁴ /μL
	BUN：()mg/dL	血清クレアチニン：()mg/dL	AST：()U/L
	ALT：()U/L	CK：()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP)：()U/L ・ 未実施
	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE)：()U/L ・ 未実施		
	異常を示した血液検査：[未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値：()		

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：[骨髓 ・ 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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の遅行: [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] 軟部腫瘍: [なし ・ あり]		
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]		
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB 滲出性中耳炎: [なし ・ あり] めまい: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]		
	その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×10 ⁴ /μL BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L CK : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施 アンジオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施

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	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・ピネー式 ・ 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アレル一致度：[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	103 ペルオキシソーム形成異常症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()							
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI					
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]												
	筋・骨格	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 ・ 独立立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]												
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]												
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()												
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり] 魚鱗癬: [なし ・ あり]												
眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり]													
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]													
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB													
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]													
その他	巨舌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
代謝物測定 (血中)	極長鎖脂肪酸測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) C26:0: 測定値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C25:0: 測定値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C24:0: 測定値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C22:0: 測定値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)													
	フィタン酸: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)													
	プリスタン酸: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)													

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: ()×10 ⁴ /μL BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L CK: ()U/L 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 アンジオテンシン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: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリール一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明] HLA抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明] 前処置: () 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 治療効果: [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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合) ふりがな
氏名 (Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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] 無気力: [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり] 低血圧: [なし ・ あり]	食欲不振: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	気管狭窄: [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]	排尿障害: [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	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] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 痙性麻痺: [なし ・ あり] クローヌス: [なし ・ あり]		
		精神症状: [なし ・ あり] カタレプシー: [なし ・ あり] 深部腱反射の亢進: [なし ・ あり] 嚥下障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり] 病的腱反射の出現: [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]		
	皮膚・粘膜	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()		
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): ()				
眼	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]	色素沈着: [なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	緑内障: [なし ・ あり] 視野欠損: 皮質盲: [なし ・ あり] 斜視: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	視野障害: [なし ・ あり] 網膜色素変性: [なし ・ あり]	
	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB		
その他	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]		
その他	巨舌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (血中)	極長鎖脂肪酸測定: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	C26:0: 測定値: () mg/dL	μmol/L (nmol/mL) 基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	C25:0: 測定値: () mg/dL	μmol/L (nmol/mL) 基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	C24:0: 測定値: () mg/dL	μmol/L (nmol/mL) 基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	C22:0: 測定値: () mg/dL	μmol/L (nmol/mL) 基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)

告示番号 82 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2

血液検査	白血球数：()/μL	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL	血小板数：()×10 ⁴ /μL
	BUN：()mg/dL	血清クレアチニン：()mg/dL	AST：()U/L
	ALT：()U/L	CK：()U/L	
	酸性ホスファターゼ (ACP)：()U/L	・ 未実施	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE)：()U/L
	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：[骨髓 ・ 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	105 レフサム (Refsum) 病			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]	
		気管狭窄: [なし ・ あり]	心筋障害: [なし ・ あり]	
	腎・泌尿器	蛋白尿: [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]	骨変形: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	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]		
	感覚障害 (その他): ()	疼痛: [なし ・ あり ・ 不明]		
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]		
		魚鱗癬: [なし ・ あり]		
眼	緑内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]		
	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 (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: () × 10 ⁴ / μL
	BUN: () mg/dL	血清クレアチニン: () mg/dL	AST: () U/L
	ALT: () U/L	CK: () U/L	
	酸性ホスファターゼ (ACP): () U/L ・ 未実施	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): () U/L ・ 未実施	
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値: ()		

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：()		
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] 遺伝子異常 (その他)：()	PEX7遺伝子異常：[なし ・ あり]	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()		
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()		
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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合) ふりがな
氏名 (Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	気管狭窄: [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の遅行: [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]		
	皮膚・粘膜	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	眼	発達障害 (その他): ()		
		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]		
耳鼻咽喉	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]			
その他	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]			
巨舌: [なし ・ あり]				
症状 (その他): ()				

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	測定物質名: ()		
	検体採取部位: ()		
酵素活性測定	測定値: ()	基準値: ()	
	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	酵素名: ()		
血液検査	検体採取部位: ()		
	測定値: ()	基準値: ()	
	白血球数: () / μ L	ヘモグロビン (Hb): () g/dL	血小板数: () $\times 10^4$ / μ L
	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: ()
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・ピネー式 ・ 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アレル一致度: [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	107 ウィルソン (Wilson) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI	
	年	月	日		年	月	日	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(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]								
		精神運動機能の遅行: [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]										
眼	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]									
	発達障害(その他): ()									
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視野障害: [なし・あり]			
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		カイヤ-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): ()									
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-パ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()月									
	検査名: [田中・ピネー式・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] トリエンチン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	D-ペニシラミン: [なし ・ あり] テトラチオモリブデート: [なし ・ あり]	亜鉛: [なし ・ あり]
------	--	---	-----------------

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] 回数: ()回/年	種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ 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	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	108 メンケス (Menkes) 病			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]
		注意欠如多動症 : [なし ・ 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) : ()	

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 (白) : () 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 (白) : () mg/dL 基準値 (至) : () mg/dL
	血清セロプラスミン : () mg/dL 血清銅 (Cu) : () μg/dL
尿検査	尿中銅 (Cu) : () μg/day
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 銅濃度 : () ng/mg 蛋白
画像検査	MRI 検査 (頭部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)
	脳萎縮 : [なし ・ あり] 硬膜下出血 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()
発達・知能指数検査	MRA 検査 (頭部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 血管蛇行 : [なし ・ あり]
	所見 (その他) : ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月)
	検査名 : [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他) : ()
	DQ または IQ 値 : ()
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) ATP7A 遺伝子異常 : [なし ・ あり]
遺伝学的検査	遺伝子異常 (その他) : ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()

病名	109 オクシピタル・ホーン症候群			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害 (その他): ()	
眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視野障害: [なし ・ あり]	
	視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB	
その他	症状 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	血清セロプラスミン: ()mg/dL 血清銅 (Cu): ()μg/dL
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 銅濃度: ()ng/mg蛋白
画像検査	単純X線検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 後頭骨に角様の突起: [なし ・ あり]
	MRA検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 血管蛇行: [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) 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	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	110 無セルロプラスミン血症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI
	年	月	日		年	月	日	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 (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]			
	眼	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]					
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他) : ()									
眼	緑内障 : [なし ・ あり]		白内障 : [なし ・ あり]		視力低下 : [なし ・ あり]		視野障害 : [なし ・ あり]		
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]		角膜混濁 : [なし ・ あり]						
眼	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]		垂直性 : [なし ・ あり]						
	耳鼻咽喉		聴力障害 : [なし ・ あり]		聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB		
その他	症状 (その他) : ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
血液検査	血清セルロプラスミン : () 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	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	
	診療科
	医師名
	小児慢性特定疾病 指定医番号 () (印)

病名	111 亜硫酸酸化酵素欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()									
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI							
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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): ()															
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載																
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: ()															
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()															
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: ()															
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()															
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: ()															
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()															
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: ()															
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()															
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()															
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: ()															
	所見: ()															
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: ()															
	部位: ()															
	所見: ()															
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)															
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]															
	検査名 (その他): ()															
	DQまたはIQ値: ()															

告示番号 24		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2			
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: ()	年	月	日	()			
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
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	112 先天性腸性肢端皮膚炎					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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)			体重 (測定日)	kg (SD)		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(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): ()								
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: ()		測定値: () 基準値: ()		
	検体採取部位: ()								
	代謝物測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()		測定値: () 基準値: ()		
	検体採取部位: ()								
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: ()		測定値: () 基準値: ()		
	検体採取部位: ()								
	酵素活性測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()		測定値: () 基準値: ()		
	検体採取部位: ()								
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施]								
	検査項目名及び測定値: ()								
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		部位: ()		所見: ()		
画像検査	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		検査名: ()		部位: ()		
	所見: ()								
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		実施時年齢: () 歳 () か月		検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]		
	検査名(その他): ()								
	DQまたはIQ値: ()								

告示番号 27		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)					
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				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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	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]
		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]
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB
その他	症状 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	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・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]		
	検査名 (その他): ()		
	DQまたはIQ値: ()		

告示番号 30		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)					
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	114 ヒポキサンチンアミノホスホリ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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()							
受給者番号		受診日	年	月	日									
ふりがな						(変更があった場合)								
氏名						ふりがな								
(Alphabet)						以前の登録氏名								
(Alphabet)						(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)			体重(測定日)	kg (SD)			BMI					
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]					垂直性: [なし ・ あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]					聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB					
その他	症状 (その他): ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)			測定物質名: ()					
	検体採取部位: ()					測定値: ()			基準値: ()					
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)			測定物質名: ()					
	検体採取部位: ()					測定値: ()			基準値: ()					
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)			測定物質名: ()					
	検体採取部位: ()					測定値: ()			基準値: ()					
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)			酵素名: ()					
	検体採取部位: ()					測定値: ()			基準値: ()					
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)			酵素名: ()					
	検体採取部位: ()					測定値: ()			基準値: ()					
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]													
	検査項目名及び測定値: ()													
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)			部位: ()					
	所見: ()													
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)			検査名: ()					
	部位: ()													
	所見: ()													
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)			実施時年齢: (歳 か月)					
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]													
	検査名 (その他): ()													
	DQまたはIQ値: ()													

告示番号 80		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)					
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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな						(変更があった場合)			
氏名 (Alphabet)						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)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI	
	年	月	日	年	月	日	年	月	
							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 (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): ()								
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: ()		測定値: ()		
	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: ()		測定値: ()		
	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: ()		測定値: ()		
	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: ()		測定値: ()		
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()				
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]								
	検査項目名及び測定値: ()								
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		部位: ()		所見: ()		
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		検査名: ()		部位: ()		
	所見: ()								
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		実施時年齢: () 歳 () 月		検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]		
	検査名 (その他): ()								
	DQまたはIQ値: ()								

告示番号 76 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	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	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	116 キサンチン尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI	
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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]								
眼	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]							
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]							
耳鼻咽喉	発達障害(その他): ()									
	緑内障: [なし・あり]	白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]				
眼	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]							
聴力	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): () dB		聴力(左): () dB					
その他	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()		測定値: () 基準値: ()			
	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: ()		測定値: () 基準値: ()			
酵素活性測定	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()					
	代謝物測定③: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()		測定値: () 基準値: ()			
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()					
血液検査	酵素活性測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()		測定値: () 基準値: ()			
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()					
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施]									
病理検査	検査項目名及び測定値: ()									
	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		部位: ()				所見: ()	
画像検査	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		検査名: ()				部位: ()	
	所見: ()									
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		実施時年齢: () 歳 () か月					
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]		検査名(その他): ()							
	DQまたはIQ値: ()									

告示番号 78 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()	
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	
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	117 尿酸トランスポーター異常症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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(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): ()										
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: ()		測定値: () 基準値: ()				
	検体採取部位: ()										
	代謝物測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()		測定値: () 基準値: ()				
	検体採取部位: ()										
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: ()		測定値: () 基準値: ()				
	検体採取部位: ()										
	酵素活性測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()		測定値: () 基準値: ()				
	検体採取部位: ()										
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施] 検査項目名及び測定値: ()										
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		部位: ()		所見: ()				
画像検査	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		検査名: ()		部位: () 所見: ()				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		実施時年齢: () 歳 () か月		検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]				
	検査名(その他): ()		DQまたはIQ値: ()								

告示番号 79 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()	
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	
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	118 オロト酸尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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(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]				
	筋・骨格	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]				
		病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]				
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]				
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]						
眼	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]							
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]							
発達障害(その他): ()										
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]			
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]							
その他	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): () dB		聴力(左): () dB					
その他	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()		測定値: () 基準値: ()			
	検体採取部位: ()		代謝物測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()		測定値: () 基準値: ()	
	検体採取部位: ()		代謝物測定③: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()		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: ()		測定値: () 基準値: ()			
	検体採取部位: ()		酵素活性測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()		測定値: () 基準値: ()	
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施]		検査項目名及び測定値: ()							
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		部位: ()					
画像検査	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		検査名: ()					
発達・知能指数検査	部位: ()		所見: ()							
	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		実施時年齢: () 歳 () か月					
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]		検査名(その他): ()							
	DQまたはIQ値: ()									

告示番号 77 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	ワリジン: [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	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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	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]
		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]		
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]	
聴力	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB
その他	症状 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	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・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]		
	検査名 (その他): ()		
	DQまたはIQ値: ()		

告示番号 81 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()	
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	
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	120 先天性葉酸吸収不全症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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)			体重 (測定日)	kg (SD)		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(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]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]		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] 精神運動機能の遅行: [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): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載									
血液検査	ビタミンB12: ()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 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	カリ二肺炎: [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	()

病名	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	気管狭窄: [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]	
	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] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			
	眼	精神症状: [なし ・ あり] カタレプシー: [なし ・ あり]			
		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]			
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()			
眼	緑内障: [なし ・ あり] 視野障害: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]		
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB		
その他	症状 (その他): ()				

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()					
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()					

画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ヒネー式 ・ 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	122 ビオプテリン代謝異常症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()							
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI					
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]				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]				筋力低下: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [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]												
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]						
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]									
	眼	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]												
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]											
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]											
発達障害 (その他): ()														
	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]						
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]													
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB							
その他	症状 (その他): ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]			実施日: () 年 () 月 () 日			測定物質名: ()							
	検体採取部位: ()			測定値: ()			基準値: ()							
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]			実施日: () 年 () 月 () 日			測定物質名: ()							
酵素活性測定	検体採取部位: ()			測定値: ()			基準値: ()							
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]			実施日: () 年 () 月 () 日			測定物質名: ()							
血液検査	検体採取部位: ()			測定値: ()			基準値: ()							
	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]			実施日: () 年 () 月 () 日			酵素名: ()							
病理検査	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: ()							
画像検査	検体採取部位: ()			測定値: ()			基準値: ()							
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]													
検査項目名及び測定値: ()														
組織診	[未実施 ・ 実施]			実施日: () 年 () 月 () 日			部位: ()							
	所見: ()													
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	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	123 チロシン水酸化酵素欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]				
	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	カタレプシー: [なし ・ あり]	痙攣: [なし ・ あり]	
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害 (その他): ()			
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]			
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	測定物質名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	測定物質名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	測定物質名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	酵素名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	酵素名: ()	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]					
	検査項目名及び測定値: ()					
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	部位: ()	所見: ()		
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	検査名: ()	部位: ()		
	所見: ()					

発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()
-----------	--

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	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	124 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]				
	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	カタレプシー: [なし ・ あり]	痙攣: [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]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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B6：[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	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	125 ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]				
	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	カタレプシー: [なし ・ あり]	痙攣: [なし ・ あり]	
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害 (その他): ()			
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]			
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	酵素名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	酵素名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値: ()		
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	部位: ()
	所見: ()		
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 月 日	検査名: ()
	部位: ()	所見: ()	

発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()
-----------	--

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	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	126 GABA アミノ基転移酵素欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]				
	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	カタレプシー: [なし ・ あり]	痙攣: [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]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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 (ピニル-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	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	127 コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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] 気管狭窄: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]
		関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]	筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]	
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]	
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	
	眼	精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]	
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]	
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()			
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]	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定物質名: ()
酵素活性測定	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定物質名: ()
血液検査	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]	検査項目名及び測定値: ()	
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	部位: ()
	所見: ()		
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	検査名: ()
	部位: ()	所見: ()	

発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()
-----------	--

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	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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	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]
		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]
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB
その他	症状 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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	129 原発性高カイロミクロン血症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(Alphabet)	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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	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]	
		精神運動機能の遅行: [なし ・ あり]	精神症状: [なし ・ あり]
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]	
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]	
皮膚・粘膜	発疹性黄色腫: [なし ・ あり]		
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害 (その他): ()		
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [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	
その他	症状 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	血清クレアチニン: () mg/dL	血糖値 (空腹時): () mg/dL	HbA1c: () %
	アミラーゼ: () U/L	P型アミラーゼ: () U/L	リパーゼ: () U/L
	総コレステロール: () mg/dL	HDLコレステロール: () mg/dL	中性脂肪 (TG): () mg/dL
	アポリポ蛋白 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]
	GPIIIBP1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 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	130 家族性高コレステロール血症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]	
呼吸器・循環器	心雑音: [なし ・ あり] 頸部雑音: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり] 大動脈弁狭窄症: [なし ・ あり] 僧帽弁狭窄: [なし ・ あり] 大動脈弁上狭窄症: [なし ・ あり]	
	冠動脈疾患: [なし ・ あり] 罹患枝数: () 枝	
	胸部大動脈瘤: 上行大動脈: [なし ・ あり] 胸部大動脈瘤: 弓部大動脈: [なし ・ あり] 胸部大動脈瘤: 下行大動脈: [なし ・ あり]	
	胸腹部大動脈瘤: [なし ・ あり] 腹部大動脈瘤: 上部: [なし ・ あり] 腹部大動脈瘤: 下部: [なし ・ あり]	
	閉塞性動脈硬化症: [なし ・ あり] Fontaine分類: [I度 ・ II度 ・ III度 ・ IV度]	
	頸部動脈硬化症: [なし ・ あり]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]
精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神症状: [なし ・ あり]	
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()	
	皮膚・粘膜	発疹性黄色腫: [なし ・ あり] 発症時期: () 歳 腱黄色腫: [なし ・ あり] 発症時期: () 歳 アキレス腱の厚さ: 右: () cm 左: () cm
	眼	視力低下: [なし ・ あり] 角膜輪: [なし ・ あり]
その他	症状 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	総コレステロール:	未治療時:	() mg/dL ・ 未実施	実施日: () 年 月 日
	LDLコレステロール:	未治療時:	() mg/dL ・ 未実施	実施日: () 年 月 日
	HDLコレステロール:	未治療時:	() mg/dL ・ 未実施	実施日: () 年 月 日
	中性脂肪 (TG):	未治療時:	() mg/dL ・ 未実施	実施日: () 年 月 日
	LDLコレステロール受容体活性:	未治療時:	() % ・ 未実施	実施日: () 年 月 日
	総コレステロール:	薬物治療後:	() mg/dL ・ 未実施	実施日: () 年 月 日
	LDLコレステロール:	薬物治療後:	() mg/dL ・ 未実施	実施日: () 年 月 日
	HDLコレステロール:	薬物治療後:	() mg/dL ・ 未実施	実施日: () 年 月 日
	中性脂肪 (TG):	薬物治療後:	() mg/dL ・ 未実施	実施日: () 年 月 日
	LDLコレステロール受容体活性:	薬物治療後:	() % ・ 未実施	実施日: () 年 月 日
	総コレステロール:	LDLアフエレーシス前:	() mg/dL ・ 未実施	実施日: () 年 月 日
	LDLコレステロール:	LDLアフエレーシス前:	() mg/dL ・ 未実施	実施日: () 年 月 日
HDLコレステロール:	LDLアフエレーシス前:	() mg/dL ・ 未実施	実施日: () 年 月 日	
中性脂肪 (TG):	LDLアフエレーシス前:	() 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アフエレーシス前:	() % ・ 未実施	実施日: () 年 月 日	

告示番号 34 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2

血液検査	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]

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]

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アフェレーシス: [未実施 ・ 実施] 頻度: ()週毎 施行年数: ()年間 開始年月日: ()年 ()月 ()日
------	---

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	131 家族性複合型高脂血症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]	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]
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	カタレプシー: [なし ・ あり]
皮膚・粘膜	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
眼	発達障害 (その他): ()		
	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]	
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]	
	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	
その他	聴力 (左): () dB		
	その他	症状 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	総コレステロール: () mg/dL	HDLコレステロール: () mg/dL	中性脂肪 (TG): () mg/dL
	LDLコレステロール: () mg/dL		
	sd-LDLコレステロール: () mg/dL ・ 未実施	アポリipoprotein C-II: () mg/dL ・ 未実施	
	アポリipoprotein C-III: () mg/dL ・ 未実施	アポリipoprotein B: () mg/dL ・ 未実施	
	アポリipoprotein E: () mg/dL ・ 未実施		
	アポリipoprotein E フェノタイプ: ()		
	リipoprotein 分画: 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]
-----	---------------------------------

病名	132 無β-リポタンパク血症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
		年 月 日	年 月 日	年 月 日		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 (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	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 (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]				
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]										

栄養管理	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 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	133 高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]											
	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 (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ipoprotein C-III: () mg/dL		アポリipoprotein A-I: () mg/dL						
	コレステロールエステル比: () %		アポリipoprotein A-V: () ng/mL		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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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] 気管狭窄: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり] 冠動脈疾患: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 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]
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

胆汁アルコール分析	胆汁アルコール分析: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	所見: ()
胆汁酸分析	胆汁酸分析: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	所見: ()
血液検査	総コレステロール: () mg/dL	HDLコレステロール: () mg/dL	中性脂肪 (TG): () mg/dL
	LDLコレステロール: () mg/dL	アポリipoprotein C-III: () mg/dL ・ 未実施	アポリipoprotein 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ipoprotein E: () mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein E フェノタイプ: () リipoprotein 分画: カイロミクロン増加: [なし ・ あり] 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)	ABC5/8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 _____ 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 **31** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)

病名	135 エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()							
受給者番号		受診日	年	月	日									
ふりがな						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)								
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI					
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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 (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]			スムーズ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]			頸椎不安定性: [なし ・ あり]							
	症状 (その他): ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
代謝物測定 (尿中)	尿中リジルピリジノリン/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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	肥満度	%	
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(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・独立歩・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり]								
痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]										
不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明] ジストニア: [なし・あり・不明]										
発達障害: [なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]										
注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]										
発達障害(その他): ()										
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB			
その他	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施] 検査項目名及び測定値: ()									
病理検査	組織診: [未実施・実施]			実施日: ()年()月()日			部位: ()			
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 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	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	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年	月	日	年	月	日	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	治療・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
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]								
		精神運動機能の遅行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり]								
痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]										
眼	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明] ジストニア: [なし・あり・不明]									
	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]									
眼	発達障害(その他): ()									
	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB					
その他	症状(その他): ()									
検査所見(診断時)										
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施] 検査項目名及び測定値: ()									
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		部位: () 所見: ()					
画像検査	画像検査: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		検査名: () 部位: () 所見: ()					
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		所見: ()					
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施] 検査項目名及び測定値: ()									

告示番号 33		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2	
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)					
画像検査	画像検査：[未実施 ・ 実施] 検査名：() 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)					
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)					
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	138 先天性ポルフィリン症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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)			体重 (測定日)	kg (SD)			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(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連鎖鎖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	赤色歯芽: [なし・あり] 症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
血液検査	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					
	ポルホピリノーゲン(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					
	ヘパ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]									
	光浴血現象が陽性: [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									
	ポルホピリノーゲン脱アミノ酵素遺伝子異常: [なし・あり]				コプロポルフィリン酸化酵素遺伝子異常: [なし・あり]					
	プロトポルフィリ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]					
	ウロポルフィリン酸化酵素遺伝子異常: [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	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 **23** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)

病名	139 α1-アンチトリプシン欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	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(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(申請時) ※直近の状況を記載											
血液検査	α1-アンチトリプシン:()mg/dL										
血液ガス分析	実施日:()年()月()日	採血部位:[動脈血・静脈血]	酸素吸入:[なし・あり]								
	酸素吸入条件:()	pH:()	pCO ₂ :()torr	pO ₂ :()torr							
生理機能検査	呼吸機能検査:[未実施・実施]		実施日:()年()月()日								
	FEV1.0:()mL	%FEV1.0:()%	β ₂ 刺激薬によるFEV1.0の改善率:()%								
画像検査	CT検査(胸部):[未実施・実施]		実施日:()年()月()日								
	気腫病変:[なし・あり]		気道病変:[なし・あり]		所見(その他):()						
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施・実施]		実施日:()年()月()日		SERPONA1遺伝子異常:[なし・あり]						
	遺伝子異常(その他):()										
検査所見(その他)	検査所見(その他):()										
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載											
合併症	合併症:[なし・あり] 詳細:()										
経過(申請時) ※直近の状況を記載											
薬物療法	薬物療法:[なし・あり] 詳細:()										
栄養管理	栄養管理:[未実施・実施] 詳細:()										
治療	治療(その他):()										
今後の治療方針	今後の治療方針:()										
	治療見込み期間(入院)	開始日:()年()月()日	終了日:()年()月()日								
	治療見込み期間(外来)	開始日:()年()月()日	終了日:()年()月()日	通院頻度:()回/月							
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	()				