

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"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型(フェニルケトン尿症): [フェニルアラニン水酸化酵素(PAH)欠損症・BH4欠損症・BH4反応性高フェニルアラニン血症]									
診断	新生児マススクリーニングで発見:[いいえ・はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・海外・不明									
症状	精神・神経	精神発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害:[なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] 精神運動機能の退行:[なし・あり] 精神症状:[なし・あり]								
		発達障害:[なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明] 注意欠如多動症:[なし・あり・不明] 限局性学習症:[なし・あり・不明] 発達障害(その他):()								
	皮膚・粘膜	色白や赤毛などの色素欠乏:[なし・あり]								
	その他	症状(その他):()								
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型(フェニルケトン尿症): [フェニルアラニン水酸化酵素(PAH)欠損症・BH4欠損症・BH4反応性高フェニルアラニン血症]									
症状	精神・神経	精神発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害:[なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] 精神運動機能の退行:[なし・あり] 精神症状:[なし・あり]								
		発達障害:[なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明] 注意欠如多動症:[なし・あり・不明] 限局性学習症:[なし・あり・不明] 発達障害(その他):()								
	皮膚・粘膜	色白や赤毛などの色素欠乏:[なし・あり]								
	その他	症状(その他):()								
検査所見(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
プ テ リ ジ ン 分 析	血漿	BH4欠損症の異常パターン:[なし・あり・不明]								
	尿	BH4欠損症の異常パターン:[なし・あり・不明]								
	髄液	BH4欠損症の異常パターン:[なし・あり・不明]								
アミノ酸分析(血漿)	フェニルアラニン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)									
酵素活性測定(ろ紙血)	ジヒドロプテリジン還元酵素(DHPR)活性:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 活性低下:[なし・あり] 測定値:() 基準値:()									
負荷試験	BH4・1回負荷試験(BH4 10mg/kg/回): [未実施・実施]					フェニルアラニン値の変化:[変化なし・正常化・20%以上低下]				
	BH4・1週間投与試験(BH4 20mg/kg/日): [未実施・実施]					フェニルアラニン値の30%以上の低下:[なし・あり]				

画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 脳萎縮: [なし ・ あり]	実施日: (年 月 日) 白質病変: [なし ・ あり]
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) PAH遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
アミノ酸分析 (血漿)	フェニルアラニン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 脳萎縮: [なし ・ あり]	実施日: (年 月 日) 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] 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] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日) PAH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	天然型BH4製剤サプロテリン塩酸塩: [なし ・ あり] L-Dopa: [なし ・ あり] 5-HTP: [なし ・ あり] 薬酸: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	
栄養管理	治療用特殊ミルク: フェニルアラニン除去ミルク配合散: [未実施 ・ 実施] 低フェニルアラニンペプチド粉末 (MP-11): [未実施 ・ 実施] フェニルアラニン無添加総合アミノ酸粉末 (A-1): [未実施 ・ 実施]	
	自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※ 診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 骨変形 : [なし ・ あり] 関節拘縮 : [なし ・ あり]
		筋緊張低下 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり] 筋力低下 : [なし ・ あり]
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり] 性質 : [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり] 脾腫大 : [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 意識障害 : [なし ・ あり]
		痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]
発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]		
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害 (その他) : ()		
眼	緑内障 : [なし ・ あり] 白内障 : [なし ・ あり] 視力低下 : [なし ・ あり]	
	視野障害 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]	
眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり] 聴力 (右) : () dB 聴力 (左) : () dB	
その他	症状 (その他) : ()	

臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 骨変形 : [なし ・ あり] 関節拘縮 : [なし ・ あり]
		筋緊張低下 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり] 筋力低下 : [なし ・ あり]
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり] 性質 : [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり] 脾腫大 : [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 意識障害 : [なし ・ あり]
		痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]
発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]		
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害 (その他) : ()		
眼	緑内障 : [なし ・ あり] 白内障 : [なし ・ あり] 視力低下 : [なし ・ あり]	
	視野障害 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]	
眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり] 聴力 (右) : () dB 聴力 (左) : () dB	
その他	症状 (その他) : ()	

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

有機酸分析 (尿)	サクシニルアセトンの上昇: [なし ・ あり ・ 不明]	
アミノ酸分析	血漿	チロシン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) サクシニルアセトン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	尿	チロシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

有機酸分析 (尿)	サクシニルアセトンの上昇: [なし ・ あり ・ 不明]	
アミノ酸分析	血漿	チロシン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) サクシニルアセトン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	尿	チロシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
-----	-----------------------------	--

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	ニチシノン (NTBC: 2-(2-nitro-4-trifluoromethyl-benzoyl)-1,3-cyclohexanedione): [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	
栄養管理	治療用特殊ミルク: フェニルアラニン・チロシン除去粉乳 (S-1): [未実施 ・ 実施] 自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施]	
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 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"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]			
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	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]								
	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜びらん・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): ()										

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]			
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	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]								
	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜びらん・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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析 (尿)	4-ヒドロキシフェニルピルビン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル乳酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル酢酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
アミノ酸分析	血漿	チロシン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	尿	チロシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

有機酸分析 (尿)	4-ヒドロキシフェニルピルビン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル乳酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル酢酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
アミノ酸分析	血漿	チロシン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	尿	チロシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: フェニルアラニン・チロシン除去粉乳 (S-1): [未実施 ・ 実施]
	自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施]
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 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"/> 新規		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別 男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	() 市区町村
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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		
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明

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

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]								
	腎・泌尿器	腎機能障害: [なし・あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]		
	筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]			肝機能障害: [なし・あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]								
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]								
	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			
症状(その他): ()										

臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]								
	腎・泌尿器	腎機能障害: [なし・あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]		
	筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]			肝機能障害: [なし・あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]								
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]								
	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			
症状(その他): ()										

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

有機酸分析 (尿)	4-ヒドロキシフェニルピルビン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル乳酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル酢酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
アミノ酸分析	血漿	チロシン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	尿	チロシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

有機酸分析 (尿)	4-ヒドロキシフェニルピルビン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル乳酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 4-ヒドロキシフェニル酢酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
アミノ酸分析	血漿	チロシン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	尿	チロシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: フェニルアラニン・チロシン除去粉乳 (S-1): [未実施 ・ 実施]
	自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施]
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 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"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]			
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他): ()											
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]						
	視野障害: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]						
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB						
その他	症状 (その他): ()										

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]			
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他): ()											
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]						
	視野障害: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]						
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB						
その他	症状 (その他): ()										

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定③: [未実施 ・ 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	6 プロリダーゼ欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他): ()										
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()									

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他): ()										
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()									

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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	7 メープルシロップ尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※ 診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型 (メープルシロップ尿症) : [古典型 ・ 中間型 ・ 間欠型 ・ チアミン反応型]									
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明									
症状	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]				代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]				
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり]								
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
その他	症状 (その他) : ()									
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載										
病型	病型 (メープルシロップ尿症) : [古典型 ・ 中間型 ・ 間欠型 ・ チアミン反応型]									
症状	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]				代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]				
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり]								
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
その他	症状 (その他) : ()									
検査所見 (診断時) ※ 診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
有機酸分析 (尿)	分枝鎖αケト酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]				分枝鎖αヒドロキシ酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]					
アミノ酸分析 (血漿)	ロイシン: これまでの最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) アロイソロイシンの出現: [なし ・ あり ・ 不明]									
酵素活性測定	分枝鎖ケト酸脱水素酵素 (BCKAD) 活性: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)					
	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]									
	測定値: ()				基準値: ()					
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)		BCKAD 遺伝子異常: [なし ・ あり]			
	遺伝子異常 (その他) : ()									

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・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) BCKAD遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	チアミン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: ロイシン・イソロイシン・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) 通院頻度: ()回/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	8 ホモシスチン尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規				
受給者番号			受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載											
病型	病型(ホモシスチン尿症): [慢性進行型・ビタミンB6反応型]										
診断	新生児マススクリーニングで発見:[いいえ・はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・海外・不明										
症状	内分泌・代謝	骨粗鬆症:[なし・あり]									
	筋・骨格	骨格異常:[なし・あり]									
	精神・神経	精神発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害:[なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] 精神運動機能の退行:[なし・あり] 精神症状:[なし・あり]									
		発達障害:[なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明]				
		注意欠如多動症:[なし・あり・不明]					限局性学習症:[なし・あり・不明]				
	眼	緑内障:[なし・あり] 水晶体亜脱臼:[なし・あり]									
その他	症状(その他):()										
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
病型	病型(ホモシスチン尿症): [慢性進行型・ビタミンB6反応型]										
症状	内分泌・代謝	骨粗鬆症:[なし・あり]									
	筋・骨格	骨格異常:[なし・あり]									
	精神・神経	精神発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害:[なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] 精神運動機能の退行:[なし・あり] 精神症状:[なし・あり]									
		発達障害:[なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明]				
		注意欠如多動症:[なし・あり・不明]					限局性学習症:[なし・あり・不明]				
	眼	緑内障:[なし・あり] 水晶体亜脱臼:[なし・あり]									
その他	症状(その他):()										
検査所見(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載											
アミノ酸分析	血漿	メチオニン: これまでの最高値:()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) ホモシスチン: これまでの最高値:()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)									
	尿	ホモシスチンの排泄増加:[なし・あり・不明]									
酵素活性測定	シスタチオニンβ合成酵素(CBS)活性:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 検体採取部位:[白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値:() 基準値:()										

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)	CBS 遺伝子異常: [なし ・ あり]
--------	---	----------------	------------------------

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アミノ酸分析 (血漿)	メチオニン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) ホモシステイン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
-------------	--

発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 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] 遺伝子異常 (その他): ()	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] ピタミンB ₁₂ : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	L-シスチン: [なし ・ あり]	ピリドキシン: [なし ・ あり]	ベタイン: [なし ・ あり]
------	---	---------------------	---------------------	-------------------

栄養管理	治療用特殊ミルク: メチオニン除去粉乳 (S-26): [未実施 ・ 実施] 自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
------	---

治療	治療 (その他): ()
----	---------------

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名	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	9 高メチオニン血症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]		
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): ()									

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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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	10 非ケトーシス型高グリシン血症				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
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)	年	月	日	cm (SD)	体重 (測定日)	年	月	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

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

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]									
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]									
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]										
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]									
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]		
		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): ()												

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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	安息香酸ナトリウム: [なし ・ あり] デキストロメトルファン: [なし ・ あり] ケタミン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別 男・女・性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型(N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症): [発症前型・新生児期発症型・遅発型]									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]				
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		意識障害: [なし・あり]				
		痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		不随意運動: [なし・あり・不明]				
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	症状(その他): ()									
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型(N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症): [発症前型・新生児期発症型・遅発型]									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]				
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		意識障害: [なし・あり]				
		痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		不随意運動: [なし・あり・不明]				
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	症状(その他): ()									

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	オロト酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: これまでの最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): () mg/dL 血糖値 (随時): () mg/dL
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) NAGS 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: 最近1年間の最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): () mg/dL 血糖値 (随時): () mg/dL
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) NAGS 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	同胞の突然死: [なし ・ あり]

経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	安息香酸ナトリウム: [なし ・ あり] L-アルギニン: [なし ・ あり] フェニル酢酸ナトリウム: [なし ・ あり] N-カルバミルグルタミン酸: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月

医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村				
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (カルバミルリン酸合成酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]												
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]					
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]			性質 : [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			精神症状 : [なし ・ あり]			意識障害 : [なし ・ あり]		
		痙攣 : [なし ・ あり]			小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]					
	眼	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]								
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]										
発達障害 (その他) : ()													
耳	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]						
	視野障害 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]						
眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB			聴力 (左) : () dB						
その他	症状 (その他) : ()												

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (カルバミルリン酸合成酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]												
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]					
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]			性質 : [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			精神症状 : [なし ・ あり]			意識障害 : [なし ・ あり]		
		痙攣 : [なし ・ あり]			小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]					
	眼	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]								
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]										
発達障害 (その他) : ()													
耳	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]						
	視野障害 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]						
眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB			聴力 (左) : () dB						
その他	症状 (その他) : ()												

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	オロト酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 血糖値 (随時): ()mg/dL
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) CPS1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 血糖値 (随時): ()mg/dL
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) CPS1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	同胞の突然死: [なし ・ あり]

経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	安息香酸ナトリウム: [なし ・ あり] L-アルギニン: [なし ・ あり] フェニル酢酸ナトリウム: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科
	医師名 (印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

病名	13 オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]										
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]										
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]				
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]										
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]	
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
	眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他): ()												
耳鼻咽喉	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]					
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]					
その他	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]								
	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB						
その他	症状 (その他): ()											

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]										
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]										
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]				
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]										
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]	
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
	眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他): ()												
耳鼻咽喉	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]					
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]					
その他	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]								
	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB						
その他	症状 (その他): ()											

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	オロト酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: これまでの最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): () mg/dL 血糖値 (随時): () mg/dL
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) OTC遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: 最近1年間の最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): () mg/dL 血糖値 (随時): () mg/dL
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・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) OTC遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	同胞の突然死: [なし ・ あり]

経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	安息香酸ナトリウム: [なし ・ あり] L-アルギニン: [なし ・ あり] フェニル酢酸ナトリウム: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: () 回/年
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月

医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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"/> 新規				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載											
病型	病型(アルギニノコハク酸合成酵素欠損症): [発症前型・新生児期発症型・遅発型]										
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ・はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・海外・不明										
症状	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]									
	消化器	悪心・嘔吐: [なし・あり]									
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] 精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり]									
		発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]				
		注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]				
その他	症状(その他): ()										
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
病型	病型(アルギニノコハク酸合成酵素欠損症): [発症前型・新生児期発症型・遅発型]										
症状	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]									
	消化器	悪心・嘔吐: [なし・あり]									
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] 精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり]									
		発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]				
		注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]				
その他	症状(その他): ()										
検査所見(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載											
有機酸分析(尿)	オロト酸の排泄増加: [なし・あり・不明]										
アミノ酸分析(血漿)	シトルリン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)										
酵素活性測定	アルギニノコハク酸合成酵素 (ASS) 活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値: () 基準値: ()										
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・未実施 血糖値(空腹時): ()mg/dL 血糖値(随時): ()mg/dL										
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L										

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

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) ASS遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン：最近1年間の最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
血液検査	アンモニア (NH ₃)：最近1年間の最高値：()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時)：()mg/dL 血糖値 (随時)：()mg/dL
血液ガス分析	anion gap：()mEq/L
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・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) 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] メトロンダゾール：[なし ・ あり] ラクツロース：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()
栄養管理	治療用特殊ミルク：蛋白除去粉乳 (S-23)：[未実施 ・ 実施] 高アンモニア血症・シトルリン血症フォーミュラ (7925-A)：[未実施 ・ 実施] 摂取自然タンパク量：()g/kg/日 栄養管理 (その他)：()
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施] 種類：[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数：()回/年
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)
治療	治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：() 治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型 (アルギニノコハク酸尿症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]									
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明									
症状	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]								
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
その他	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (アルギニノコハク酸尿症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]									
症状	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]								
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
その他	症状 (その他): ()									
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
アミノ酸分析	血漿	シトルリン: これまでの最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)								
	尿	アルギニノコハク酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] アルギニノコハク酸: これまでの最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)								
酵素活性測定	アルギニノコハク酸リアーゼ (ASL) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()									
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): () mg/dL 血糖値 (随時): () mg/dL									
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L									

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

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) ASL遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン：最近1年間の最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
血液検査	アンモニア (NH ₃)：最近1年間の最高値：()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時)：()mg/dL 血糖値 (随時)：()mg/dL
血液ガス分析	anion gap：()mEq/L
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・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) ASL遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
家族歴	同胞の突然死：[なし ・ あり]
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	安息香酸ナトリウム：[なし ・ あり] L-アルギニン：[なし ・ あり] フェニル酢酸ナトリウム：[なし ・ あり] L-シトルリン：[なし ・ あり] L-カルニチン：[なし ・ あり] メトロニダゾール：[なし ・ あり] ラクツロース：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()
栄養管理	治療用特殊ミルク：蛋白除去粉乳 (S-23)：[未実施 ・ 実施] 高アンモニア血症・シトルリン血症フォーミュラ (7925-A)：[未実施 ・ 実施] 摂取自然タンパク量：()g/kg/日 栄養管理 (その他)：()
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施] 種類：[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数：()回/年
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)
治療	治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：() 治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)		(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢 歳 か月 日
性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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
		する ・ しない ・ 不明	

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

病型	病型 (高アルギニン血症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]		
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]	骨変形 : [なし ・ あり]	関節拘縮 : [なし ・ あり]
		筋萎縮 : [なし ・ あり]	筋力低下 : [なし ・ あり]	筋緊張低下 : [なし ・ あり]
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり]	性質 : [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]	脾腫大 : [なし ・ あり]	悪心・嘔吐 : [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 意識障害 : [なし ・ あり]		
		痙攣 : [なし ・ あり]	小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]	不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]		
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害 (その他) : ()			
眼	緑内障 : [なし ・ あり]	白内障 : [なし ・ あり]	視力低下 : [なし ・ あり]	
	視野障害 : [なし ・ あり]	視神経萎縮 : [なし ・ あり]	角膜混濁 : [なし ・ あり]	
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]	垂直性 : [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]	聴力 (右) : () dB	聴力 (左) : () dB	
その他	症状 (その他) : ()			

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (高アルギニン血症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]		
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]	骨変形 : [なし ・ あり]	関節拘縮 : [なし ・ あり]
		筋萎縮 : [なし ・ あり]	筋力低下 : [なし ・ あり]	筋緊張低下 : [なし ・ あり]
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり]	性質 : [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]	脾腫大 : [なし ・ あり]	悪心・嘔吐 : [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 意識障害 : [なし ・ あり]		
		痙攣 : [なし ・ あり]	小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]	不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]

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

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

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

酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 酵素名: () 測定値: ()	実施日: (年 月 日) 検体採取部位: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 血糖値 (随時): ()mg/dL	
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 血糖値 (随時): ()mg/dL	
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 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] 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: ()
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: ()	
	治療見込み期間 (入院)	開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日)
	治療見込み期間 (外来)	開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明	
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心臓弁膜症: [なし ・ あり] 気管狭窄: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB
	その他	症状 (その他): ()

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心臓弁膜症: [なし ・ あり] 気管狭窄: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB
	その他	症状 (その他): ()

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

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: ()
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	L-アルギニン: [なし ・ あり] ラクトース: [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"/> 新規				
受給者番号			受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村			
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]			
眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 (その他): ()										
耳	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]				
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()										

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]			
眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 (その他): ()										
耳	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]				
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()										

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

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
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他): ()										
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()									

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他): ()										
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()									

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	ニコチン酸アミド: [なし ・ あり] トリプトファンエチルエステル: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	高蛋白食摂取: [未実施 ・ 実施] 中心静脈栄養: [なし ・ あり] 栄養管理 (その他): ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	体重増加不良: [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]	骨粗鬆症: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]	
		蛋白接種後の嘔吐・腹痛: [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]			
	痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害 (その他): ()				
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]		
	視野障害: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]		
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB		
その他	高蛋白食品 (肉・魚・卵・乳製品) を嫌う: [なし ・ あり] 免疫異常: [なし ・ あり]				
	症状 (その他): ()				

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	体重増加不良: [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]	骨粗鬆症: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]	
		蛋白接種後の嘔吐・腹痛: [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]			
	痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害 (その他): ()				
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]		
	視野障害: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]		
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB		
その他	高蛋白食品 (肉・魚・卵・乳製品) を嫌う: [なし ・ あり] 免疫異常: [なし ・ あり]				
	症状 (その他): ()				

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

アミノ酸分析	血漿	リジン：これまでの最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) アルギニン：これまでの最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) オルニチン：これまでの最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	尿	リジン：これまでの最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) アルギニン：これまでの最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) オルニチン：これまでの最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
血液検査	LDH：()U/L アンモニア (NH ₃)：これまでの最高値：()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	フェリチン：()ng/mL ・ 未実施
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)：()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アミノ酸分析	血漿	リジン：最近1年間の最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) アルギニン：最近1年間の最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) オルニチン：最近1年間の最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	尿	リジン：最近1年間の最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) アルギニン：最近1年間の最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) オルニチン：最近1年間の最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
血液検査	LDH：()U/L アンモニア (NH ₃)：最近1年間の最高値：()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	フェリチン：()ng/mL ・ 未実施
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] 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-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"/> 新規				
受給者番号			受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村			
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
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	症状 (その他): ()										

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
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	症状 (その他): ()										

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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)
	体外衝撃波結石破碎治療 (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"/> 新規
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]		
	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]				
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	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()			

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]		
	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]				
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	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()			

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定③: [未実施 ・ 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"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型 (メチルマロン酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型 ・ コバラミン代謝異常症 (cblA) ・ cblB ・ cblC ・ cblD ・ cblE ・ cblF ・ cblG]									
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明									
症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]								
	腎・泌尿器	腎機能障害: [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]				代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]				
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]								
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害 (その他): ()									
	脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()									
その他	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	メチルマロン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] メチルクエン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシプロピオン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	プロピオニルカルニチン (C3) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] プロピオニルカルニチン (C3) / アセチルカルニチン (C2) 比の増加: [なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	メチルマロニルCoAムターゼ (MCM) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 ビタミンB ₁₂ : () pg/mL 総ホモシステイン: () μmol/L メチオニン: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 両側大脳基底核病変: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) MUT遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] MMAA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] MMAB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] MMADHC遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アシルカルニチン分析 (血中)	プロピオニルカルニチン (C3) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) MUT遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] MMAA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] MMAB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] MMADHC遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()

経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり] メトロニダゾール: [なし ・ あり] ラクトロース: [なし ・ あり] ビオチン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: 蛋白除去粉乳 (S-23): [未実施 ・ 実施] イソロイシン・バリン・メチオニン・スレオニン・グリシン除去粉乳 (S-22): [未実施 ・ 実施] 摂取自然タンパク量: () g/kg/日 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 栄養管理 (その他): ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: () 回/年
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	腎移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 先行的腎移植: [なし ・ あり] 生体腎移植: [なし ・ あり]
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月

医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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"/> 新規	
受給者番号		受診日	年	月	日		

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

生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	---	---	---	-----------	---	----	---	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	----	---	---	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	年	月	日	cm (SD)	体重 (測定日)	年	月	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (プロピオン酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型 ・ 最軽症型]													
----	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

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

症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]					骨髄抑制: [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]					心筋障害: [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]					代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]								
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]													
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]													
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]													
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]													
		痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]													
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]								
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]								
	発達障害 (その他): ()														
	脳神経障害: [なし ・ あり]														
	詳細: ()														
眼	視神経萎縮: [なし ・ あり]														
その他	症状 (その他): ()														

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (プロピオン酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型 ・ 最軽症型]													
----	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]					骨髄抑制: [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]					心筋障害: [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]					代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]								
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]													
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]													
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]													
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]													
		痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]													
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]								
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]								
	発達障害 (その他): ()														
	脳神経障害: [なし ・ あり]														
	詳細: ()														
眼	視神経萎縮: [なし ・ あり]														
その他	症状 (その他): ()														

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

有機酸分析 (尿)	メチルマロン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] メチルエン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	3-ヒドロキシプロピオン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] プロピオニルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	プロピオニルカルニチン (C3) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] プロピオニルカルニチン (C3) / アセチルカルニチン (C2) 比の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
酵素活性測定	プロピオニル CoA カルボキシラーゼ (PCC) 活性: [未実施 ・ 実施] 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: ()	実施日: (年 月 日) 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L	
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 所見 (その他): ()	実施日: (年 月 日) 両側大脳基底核病変: [なし ・ あり]
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] PCCA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) PCCB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): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシルカルニチン分析 (血中)	プロピオニルカルニチン (C3) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 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: ()	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] PCCA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) PCCB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: ()	
-----	-----------------------------	--

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] ビタミンB ₁₂ 製剤: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	メトロニダゾール: [なし ・ あり] ラクツロース: [なし ・ あり]
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・パリン・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]: () 栄養管理 (その他): ()	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]
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	25 β-ケトチオラーゼ欠損症				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
受給者番号		受診日	年	月	日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)												
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別	男	・	女	・	性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
------	---	------	----	---	---	--------------	----------	------	----------	------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	年	月	日	cm (SD)	体重 (測定日)	年	月	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						・

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	・

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

診断	新生児マススクリーニングで発見:[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明																
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]															
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]			心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]			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]	
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]			発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]			注意欠如多動症: [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]			視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜びらん・潰瘍: [なし ・ あり]	
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]												
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): ()dB			聴力 (左): ()dB										
その他	症状 (その他): ()																

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]															
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]			心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]			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]	
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]			発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]			注意欠如多動症: [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): ()																

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

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

有機酸分析 (尿)	チグリルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	2-メチル-3-ヒドロキシ酪酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
	2-メチルアセト酢酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
アシルカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシシソパレリルカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
	チグリルカルニチン (C5:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
酵素活性測定	ミトコンドリア・アセトアセチルCoAチオラーゼ (T2) 活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	
	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L	
画像検査	MRI 検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	両側大脳基底核病変: [なし ・ あり]	
	所見 (その他): ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	ACAT1遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]	
	遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシルカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシシソパレリルカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
	チグリルカルニチン (C5:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	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]	実施時年齢: (歳 か月)
	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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (イソ吉草酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]
----	--

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

症状	全身	体重増加不良: [なし ・ あり]	食欲不振: [なし ・ あり]	骨髄抑制: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]	不整脈: [なし ・ あり]		
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]	代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	筋緊張低下: [なし ・ あり]			
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]	急性膵炎: [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]			
	精神・神経	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]			
発達障害 (その他): ()					
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]		

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (イソ吉草酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]
----	--

症状	全身	体重増加不良: [なし ・ あり]	食欲不振: [なし ・ あり]	骨髄抑制: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]	不整脈: [なし ・ あり]		
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]	代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	筋緊張低下: [なし ・ あり]			
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]	急性膵炎: [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]			
	精神・神経	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]			
発達障害 (その他): ()					
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]		

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

有機酸分析 (尿)	メチルクエン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	イソバレリルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-メチルクロトニルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	イソバレリルカルニチン (C5) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
酵素活性測定	イソバレリルCoA脱水素酵素 (IVDH) 活性: [未実施 ・ 実施] 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: ()	実施日: (年 月 日) 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L	
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 所見 (その他): ()	実施日: (年 月 日) 両側大脳基底核病変: [なし ・ あり]
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) IVD遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシルカルニチン分析 (血中)	イソバレリルカルニチン (C5) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 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: ()	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) IVD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): ()	グリシン: [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] 摂取自然タンパク量: () g/kg/日 栄養管理 (その他): ()	蛋白除去粉乳 (S-23): [未実施 ・ 実施] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]
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	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"/> 新規
受給者番号		受診日	年	月	日	

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)													
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男	・	女	・	性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
------	---	------	----	---	---	--------------	----------	------	----------	------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	年	月	日	cm (SD)	体重 (測定日)	年	月	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	・

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

診断	新生児マススクリーニングで発見:[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]										
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心臓弁膜症: [なし ・ あり] 気管狭窄: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]										
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]										
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]										
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]										
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]										
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]										
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()										
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]										
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB											
その他	症状 (その他): ()											

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]										
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心臓弁膜症: [なし ・ あり] 気管狭窄: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]										
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]										
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]										
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]										
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]										
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]										
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()										

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

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

有機酸分析 (尿)	3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	3-メチルクロトニルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アシカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシイソパレリルカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
酵素活性測定	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ (MCC) 活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	
	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L	
画像検査	MRI 検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	両側大脳基底核病変: [なし ・ あり]	
	所見 (その他): ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	MCCC1 (MCCA) 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]	MCCC2 (MCCB) 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]
	遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシイソパレリルカルニチン (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)
	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]	実施時年齢: (歳 か月)
	検査名 (その他): ()	
	DQまたはIQ値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	MCCC1 (MCCA) 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]	MCCC2 (MCCB) 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]
	遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり]
	詳細: ()

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり]
	薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: ロイシン除去フォーミュラ (8003): [未実施 ・ 実施]
	蛋白除去粉乳 (S-23): [未実施 ・ 実施]
	摂取自然タンパク量: ()g/kg/日
	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]
	栄養管理 (その他): ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施]
	種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他]
	回数: ()回/年
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日)
	治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。			
医療機関名	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	28 メチルグルタコン酸尿症				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
受給者番号		受診日	年	月	日		

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

生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	---	---	---	-----------	---	----	---	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
------	---	------	----	---	---	--------------	----------	------	----------	------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	年	月	日	cm (SD)	体重 (測定日)	年	月	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断	新生児マススクリーニングで発見:[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所:都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明														
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]													
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心臓弁膜症: [なし ・ あり] 気管狭窄: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]													
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]													
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]													
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]													
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]													
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]													
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()													
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]													
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]													
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB														
その他	症状 (その他): ()														

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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): ()													

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

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

有機酸分析 (尿)	3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-メチルグルタル酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	3-メチルグルタコン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 2-エチルヒドロアクリル酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アシカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシイソパレリルカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
酵素活性測定	3-メチルグルタコンCoAヒドラーゼ (MGCH) 活性: [未実施 ・ 実施] 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: ()	実施日: (年 月 日) 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L	
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 所見 (その他): ()	実施日: (年 月 日) 両側大脳基底核病変: [なし ・ あり]
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] AUH遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] OPA3遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日) TAZ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): ()	

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 ヒドロキシイソパレリルカルニチン (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] 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] AUH遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] OPA3遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日) TAZ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: ()
-----	-----------------------------

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): ()	G-CSF療法: [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] 自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()	蛋白除去粉乳 (S-23): [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	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"/> 新規				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載											
病型	病型 (3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型]										
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明										
症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]									
	呼吸器・循環器	多呼吸: [なし ・ あり]				不整脈: [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]				代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]					
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]				悪心・嘔吐: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]									
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()									
	その他	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
病型	病型 (3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型]										
症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]									
	呼吸器・循環器	多呼吸: [なし ・ あり]				不整脈: [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]				代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]					
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]				悪心・嘔吐: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]									
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()									
	その他	症状 (その他): ()									

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

有機酸分析 (尿)	3-メチルグルタコン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシイソバレリン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	3-メチルグルタル酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-メチルクロトン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	3-ヒドロキシイソバレリルカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
酵素活性測定	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA (HMG-CoA) リアーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: ()	実施日: (年 月 日) 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L	
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 所見 (その他): ()	実施日: (年 月 日) 大脳深部白質病変: [なし ・ あり]
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) HMGCL遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシルカルニチン分析 (血中)	3-ヒドロキシイソバレリルカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L	
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 所見 (その他): ()	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] 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] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日) HMGCL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): ()
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] 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	30 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]									
	眼	痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]								
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]								
耳鼻咽喉	発達障害 (その他): ()										
	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]						
その他	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]										
聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB			聴力 (左): ()dB							
症状 (その他): ()											

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]									
	眼	痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]								
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]								
耳鼻咽喉	発達障害 (その他): ()										
	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]						
その他	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]										
聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB			聴力 (左): ()dB							
症状 (その他): ()											

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]		
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): ()									

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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]
栄養管理	摂取自然タンパク量: ()g/kg/日 栄養管理 (その他): ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 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"/> 新規	
受給者番号		受診日	年	月	日		

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

生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	---	---	---	-----------	---	----	---	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	----	---	---	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	年	月	日	cm (SD)	体重 (測定日)	年	月	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (複合カルボキシラーゼ欠損症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]													
----	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

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

症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]													
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]													
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]							代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]						
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]													
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]													
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]													
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]													
		痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]													
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]													
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]														
発達障害 (その他): ()															
脳神経障害: [なし ・ あり]															
詳細: ()															
皮膚・粘膜	難治性湿疹: [なし ・ あり]														
その他	直近のケトアシドーシス発作: [なし ・ あり]							発症日: (年 月 日)							
症状 (その他): ()															

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (複合カルボキシラーゼ欠損症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]													
----	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]													
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]													
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]							代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]						
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]													
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]													
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]													
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]													
		痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]													
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]													
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]														
発達障害 (その他): ()															
脳神経障害: [なし ・ あり]															
詳細: ()															
皮膚・粘膜	難治性湿疹: [なし ・ あり]														
その他	直近のケトアシドーシス発作: [なし ・ あり]							発症日: (年 月 日)							
症状 (その他): ()															

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

有機酸分析 (尿)	3-ヒドロキシプロピオン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 乳酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	メチルクエン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-メチルクロトニルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	3-ヒドロキシイソバレルリカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
酵素活性測定	ホロカルボキシラーゼ合成酵素 (HCS) 活性: [未実施 ・ 実施] 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: ()	実施日: (年 月 日)
	ピオチンダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()	実施日: (年 月 日)
	グルタリルCoA脱水素酵素 (GCDH) 活性: [未実施 ・ 実施] 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()	実施日: (年 月 日)
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/d ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L	
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脳室拡大: [なし ・ あり] 嚢胞形成: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) HCS遺伝子異常 (p.L237P): [なし ・ あり ・ 不明] HCS遺伝子異常 (c.780delG): [なし ・ あり ・ 不明] HCS遺伝子異常 (その他): [なし ・ あり ・ 不明] BTD遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシルカルニチン分析 (血中)	3-ヒドロキシイソバレルリカルニチン (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) 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"/> 新規				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載											
病型	病型(グルタル酸血症1型): [発症前型・急性発症型・慢性進行型]										
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ・はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・海外・不明										
身体所見	頭囲拡大: [なし・あり]										
症状	全身	食欲不振: [なし・あり]									
	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): ()										
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析 (尿)	3-ヒドロキシグルタル酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] グルタコン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	グルタル酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	グルタリルカルニチン (C5-DC) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L	
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 前頭葉、側頭葉、線状体の萎縮: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()	Sylvius裂や側脳室の拡大: [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) 遺伝子異常 (その他): ()	GCDH遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシルカルニチン分析 (血中)	グルタリルカルニチン (C5-DC) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L	
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 前頭葉、側頭葉、線状体の萎縮: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()	Sylvius裂や側脳室の拡大: [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) 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: ()	実施時年齢: (歳 か月)
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 遺伝子異常 (その他): ()	GCDH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] GABAアナログ: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	リボフラビン: [なし ・ あり]	アルギニン: [なし ・ あり]
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): ()	リジン・トリプトファン除去粉乳 (S-30): [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]	
治療	治療 (その他): ()		
今後の治療方針	今後の治療方針: ()		
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日)	通院頻度: () 回/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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断	新生児マススクリーニングで発見:[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	易疲労性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 気管狭窄: [なし ・ あり]	不整脈: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋痛: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] ミオパチー: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	消化器症状: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()		
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]		
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB
その他	症状 (その他): ()			

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	易疲労性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 気管狭窄: [なし ・ あり]	不整脈: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋痛: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] ミオパチー: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	消化器症状: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()		
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]		
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB

告示番号 99 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 2/2

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

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

有機酸分析 (尿)	イソバレルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 非ケトン性ジカルボン酸尿の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] ヘキサノイルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] メチルブチリルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	グルタル酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] エチルマロン酸尿の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] スベリルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 2-ヒドロキシグルタル酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	デカノイルカルニチン (C10) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 短鎖~長鎖アシルカルニチンの広範な増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 検体採取部位: ()	実施日: ()年 ()月 ()日 酵素名: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 検体採取部位: ()	実施日: ()年 ()月 ()日 酵素名: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L	
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年 ()月 ()日 検査名: () 部位: () 所見: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年 ()月 ()日 ETFA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] ETFB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] ETFDH遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシルカルニチン分析 (血中)	デカノイルカルニチン (C10) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 短鎖~長鎖アシルカルニチンの広範な増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L	
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年 ()月 ()日 所見: ()	
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年 ()月 ()日 検査名: () 部位: () 所見: ()	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年 ()月 ()日 実施時年齢: ()歳 ()か月 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年 ()月 ()日 ETFA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] ETFB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] ETFDH遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	リボフラビン: [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): ()	非加熱コーンスターチ: [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	35 原発性高シュウ酸尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別	男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	() 市区町村
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]	骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]					
		筋緊張低下: [なし・あり]	筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]					
	筋緊張亢進: [なし・あり]	性質: [痙縮・固縮]									
	消化器	肝腫大: [なし・あり]				脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]									
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]									
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				
症状(その他): ()											

臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]	骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]					
		筋緊張低下: [なし・あり]	筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]					
	筋緊張亢進: [なし・あり]	性質: [痙縮・固縮]									
	消化器	肝腫大: [なし・あり]				脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]									
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]									
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				
症状(その他): ()											

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

有機酸分析 (尿)	シュウ酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] グリセリン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	グリコール酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定 (肝)	グリオキシル酸アミノトランスフェラーゼ (AGT) 活性: [未実施 ・ 実施] 測定値: () 基準値: ()	実施日: (年 月 日)
	グリオキシル酸還元酵素/ヒドロキシピルビン酸還元酵素 (GRHPR) 活性: [未実施 ・ 実施] 測定値: () 基準値: ()	実施日: (年 月 日)
血液検査	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL 血清アルブミン: ()g/dL 血清シスタチンC: ()mg/L ・ 未実施	血清尿酸: ()mg/dL 血清総蛋白: ()g/dL シュウ酸: ()μmol/L ・ 未実施
尿検査	血尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿] 蛋白尿: [なし ・ あり]	赤血球数: () 個/視野 尿中蛋白量: ()mg/dL 尿中β2ミクログロブリン: ()μg/L ・ 未実施
	尿中カルシウム/尿中クレアチニン比: () ・ 未実施	尿中β2ミクログロブリン: ()μg/L ・ 未実施
	尿管造影検査 (超音波以外): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
画像検査	超音波検査 (腎・尿路): [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)
	腎尿管膀胱単純撮影 (KUB): [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)
	腎尿管造影検査 (超音波以外): [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] AGT 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日) GRHPR 遺伝子異常: [なし ・ あり] HOGA1 遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

有機酸分析 (尿)	シュウ酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] グリセリン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	グリコール酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL 血清アルブミン: ()g/dL 血清シスタチンC: ()mg/L ・ 未実施	血清尿酸: ()mg/dL 血清総蛋白: ()g/dL シュウ酸: ()μmol/L ・ 未実施
尿検査	血尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿] 蛋白尿: [なし ・ あり]	赤血球数: () 個/視野 尿中蛋白量: ()mg/dL 尿中β2ミクログロブリン: ()μg/L ・ 未実施
	尿中カルシウム/尿中クレアチニン比: () ・ 未実施	尿中β2ミクログロブリン: ()μg/L ・ 未実施
	尿管造影検査 (超音波以外): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
画像検査	超音波検査 (腎・尿路): [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)
	腎尿管膀胱単純撮影 (KUB): [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)
	腎尿管造影検査 (超音波以外): [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] AGT 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日) GRHPR 遺伝子異常: [なし ・ あり] HOGA1 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	サイアザイド系利尿薬: [なし ・ あり] マグネシウム製剤: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	使用薬剤名: () ビタミンB6: [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] 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] 腎移植: [未実施 ・ 実施] 生体腎移植: [なし ・ あり]	実施日: (年 月 日) 実施日: (年 月 日) 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	36 アルカプトン尿症			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]
		痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害 (その他): ()	
眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり]	
	視野障害: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB	
その他	症状 (その他): ()	

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]
		痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害 (その他): ()	

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

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

有機酸分析 (尿)	ホモゲンチジン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 HGD遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

有機酸分析 (尿)	ホモゲンチジン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 HGD遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	ニチシノン (NTBC: 2-(2-nitro-4-trifluoromethyl-benzoyl)-1,3-cyclohexanedione): [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
リハビリテーション	理学療法: [未実施 ・ 実施]
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年
手術	人工関節置換術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: ()年()月()日
	手術 (その他): [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: ()年()月()日 術式: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: ()年()月()日 終了日: ()年()月()日 治療見込み期間 (外来) 開始日: ()年()月()日 終了日: ()年()月()日 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。			
医療機関名	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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]
		痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害 (その他): ()	
眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり]	
	視野障害: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()	

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]
		痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害 (その他): ()	

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

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

有機酸分析 (尿)	グリセロールの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]			
酵素活性測定	グリセロールキナーゼ (GK) 活性：[未実施 ・ 実施]		実施日：() 年 () 月 () 日	
	検体採取部位：[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		測定値：() 基準値：()	
血液検査	血清Na：()mEq/L	AST：()U/L	ALT：()U/L	
	CK：これまでの最高値：()U/L	アンモニア (NH ₃)：これまでの最高値：()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施		
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]		実施日：() 年 () 月 () 日	
	遺伝子異常(その他)：()		GK遺伝子異常：[なし ・ あり]	
検査所見 (その他)	検査所見(その他)：()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

有機酸分析 (尿)	グリセロールの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]			
血液検査	血清Na：()mEq/L	AST：()U/L	ALT：()U/L	
	CK：最近1年間の最高値：()U/L	アンモニア (NH ₃)：最近1年間の最高値：()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施		
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]		実施日：() 年 () 月 () 日	
	遺伝子異常(その他)：()		GK遺伝子異常：[なし ・ あり]	
検査所見 (その他)	検査所見(その他)：()			

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()			
-----	---------------------------	--	--	--

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()			
栄養管理	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"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			意識障害: [なし・あり]			
	痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			不随意運動: [なし・あり・不明]					
発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]								
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]								
発達障害(その他): ()											
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB					
その他	症状(その他): ()										

臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			意識障害: [なし・あり]			
	痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			不随意運動: [なし・あり・不明]					
発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]								
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]								
発達障害(その他): ()											

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

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

胆汁酸分析	胆汁酸分析 (尿中): 3β-hydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	3-oxo-Δ ⁴ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	3β-monohydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		
	胆汁酸分析 (血中): 3β-hydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	3-oxo-Δ ⁴ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	3β-monohydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		
血液検査	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	γ-GTP: ()U/L	総胆汁酸: ()μmol/L	
	血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL		血清直接ビリルビン (D-Bil): ()mg/dL		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	HSD3B7遺伝子異常: [なし ・ あり]	SRD5B1 (AKR1D1) 遺伝子異常: [なし ・ あり]	CYP7B1遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

胆汁酸分析	胆汁酸分析 (尿中): 3β-hydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	3-oxo-Δ ⁴ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	3β-monohydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		
	胆汁酸分析 (血中): 3β-hydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	3-oxo-Δ ⁴ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	3β-monohydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		
血液検査	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	γ-GTP: ()U/L	総胆汁酸: ()μmol/L	
	血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL		血清直接ビリルビン (D-Bil): ()mg/dL		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	HSD3B7遺伝子異常: [なし ・ あり]	SRD5B1 (AKR1D1) 遺伝子異常: [なし ・ あり]	CYP7B1遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり]
	詳細: ()

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	ウルソデオキシコール酸: [なし ・ あり]	コール酸: [なし ・ あり]	ケノデオキシコール酸: [なし ・ あり]
	薬物療法 (その他): ()		
栄養管理	治療用特殊ミルク: 必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ (721): [未実施 ・ 実施]	蛋白質加水分解MCT乳 (ML-3): [未実施 ・ 実施]	
	ガラクトース除去フォーミュラ (110): [未実施 ・ 実施]		
	市販品のMCTミルク: [未実施 ・ 実施] 種類: ()		
	栄養管理 (その他): ()		
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
治療	治療 (その他): ()		
今後の治療方針	今後の治療方針: ()		
	治療見込み期間 (入院)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)
	治療見込み期間 (外来)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。			
医療機関名		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	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"/> 新規	
受給者番号		受診日	年 月 日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]			
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]					
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]	
		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]	
	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			
症状 (その他): ()							

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]			
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]					
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]	
		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]	
	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			
症状 (その他): ()							

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断	新生児マススクリーニングで発見:[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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]		
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()		
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]	
		耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()			

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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]		
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()		

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

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

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

有機酸分析 (尿)	非ケトン性ジカルボン酸 (シユウ酸、マロン酸他) の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]			
アシカルニチン分析 (ろ紙血)	遊離カルニチン (C0) の低下：[なし ・ あり ・ 不明]			
カルニチン分画	血中	遊離カルニチン (C0)：これまでの最低値：()μmol/L ・ 未実施		
	尿中	遊離カルニチン (C0)：()μmol/L ・ 未実施		
尿中遊離カルニチン排泄率	尿中遊離カルニチン排泄率：()%			
血液検査	血清クレアチニン：()mg/dL	AST：()U/L	ALT：()U/L	
	CK：これまでの最高値：()U/L	アンモニア (NH ₃)：これまでの最高値：()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施		
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見：[なし ・ あり]	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	SLC22A5遺伝子異常：[なし ・ あり]	
	遺伝子異常(その他)：()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシカルニチン分析 (ろ紙血)	遊離カルニチン (C0) の低下：[なし ・ あり ・ 不明]			
	遊離カルニチン (C0)：()μmol/L ・ 未実施			
カルニチン分画 (血中)	遊離カルニチン (C0)：最近1年間の最低値：()μmol/L ・ 未実施			
血液検査	CK：最近1年間の最高値：()U/L			
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見：[なし ・ あり]	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施]		実施日：(年 月 日)	実施時年齢：(歳 か月)
	検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]			
	検査名(その他)：()			
	DQまたはIQ値：()			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	SLC22A5遺伝子異常：[なし ・ あり]	
	遺伝子異常(その他)：()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()			

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症：[なし ・ あり]			
	詳細：()			

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	L-カルニチン：[なし ・ あり]			
	薬物療法(その他)：()			
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施]			
	詳細：()			
治療	治療(その他)：()			
今後の治療方針	今後の治療方針：()			
	治療見込み期間 (入院)	開始日：(年 月 日)	終了日：(年 月 日)	
	治療見込み期間 (外来)	開始日：(年 月 日)	終了日：(年 月 日)	通院頻度：()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 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"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		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 (診断時) ※ 診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]									
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明									
症状	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり]				心筋障害: [なし ・ あり]				
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]				消化器症状: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]								
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害 (その他): ()									
	脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()									
その他	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載										
病型	病型 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]									
症状	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり]				心筋障害: [なし ・ あり]				
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]				消化器症状: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]								
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害 (その他): ()									
	脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()									
その他	症状 (その他): ()									

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

アシカルニチン分析	血清	遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C0 / (C16+C18) 比: () ・ 未実施	長鎖アシカルニチン (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] C0 / (C16+C18) 比: () ・ 未実施	長鎖アシカルニチン (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): これまでの最高値: () μmol/L ・ 未実施		
ウェスタン (イムノ) プロテイング	ウェスタン (イムノ) プロテイング: [未実施 ・ 実施] 酵素蛋白の欠損または減少: [なし ・ あり]		実施日: (年 月 日)
酵素活性測定	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1 (CPT1) 活性: [未実施 ・ 実施] 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
血液検査	AST: () U/L ALT: () U/L CK: これまでの最高値: () U/L アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施		
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		CPT1A 遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシカルニチン分析	血清	遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C0 / (C16+C18) 比: () ・ 未実施	長鎖アシカルニチン (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] C0 / (C16+C18) 比: () ・ 未実施	長鎖アシカルニチン (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) 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: ()		実施時年齢: (歳 か月)
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		CPT1A 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): ()	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	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"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型(カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症): [発症前型・新生児期発症型・乳児期発症型・遅発型]									
診断	新生児マススクリーニングで発見:[いいえ・はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・海外・不明									
症状	呼吸器・循環器	不整脈:[なし・あり]					心筋障害:[なし・あり]			
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖:[なし・あり]								
	筋・骨格	骨格筋障害:[なし・あり]								
	消化器	肝腫大:[なし・あり]					消化器症状:[なし・あり]			
	精神発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害:[なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] 精神運動機能の退行:[なし・あり] 精神症状:[なし・あり] 意識障害:[なし・あり] 痙攣:[なし・あり] 不随意運動:[なし・あり・不明]									
	精神・神経	発達障害:[なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明]			
	注意欠如多動症:[なし・あり・不明]					限局性学習症:[なし・あり・不明]				
	発達障害(その他):()									
脳神経障害:[なし・あり]										
詳細:()										
その他	症状(その他):()									
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型(カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症): [発症前型・新生児期発症型・乳児期発症型・遅発型]									
症状	呼吸器・循環器	不整脈:[なし・あり]					心筋障害:[なし・あり]			
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖:[なし・あり]								
	筋・骨格	骨格筋障害:[なし・あり]								
	消化器	肝腫大:[なし・あり]					消化器症状:[なし・あり]			
	精神発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害:[なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] 精神運動機能の退行:[なし・あり] 精神症状:[なし・あり] 意識障害:[なし・あり] 痙攣:[なし・あり] 不随意運動:[なし・あり・不明]									
	精神・神経	発達障害:[なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明]			
	注意欠如多動症:[なし・あり・不明]					限局性学習症:[なし・あり・不明]				
	発達障害(その他):()									
脳神経障害:[なし・あり]										
詳細:()										
その他	症状(その他):()									

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

ア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] 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	アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] (C16+C18:1)/C2比: () ・ 未実施
	ろ紙血	遊離カルニチン (C0) 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: () ・ 未実施	アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] (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): これまでの最高値: () μmol/L ・ 未実施		
ウェスタン (イムノ) プロットイング	ウェスタン (イムノ) プロットイング: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素蛋白の欠損または減少: [なし ・ あり]		
酵素活性測定	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2 (CPT2) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()		
血液検査	AST: () U/L ALT: () U/L CK: これまでの最高値: () U/L アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施		
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) CPT2遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシルカルニチン分析	血清	遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] 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	アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] (C16+C18:1)/C2比: () ・ 未実施
	ろ紙血	遊離カルニチン (C0) 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: () ・ 未実施	アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] (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・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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載									
病型	病型 (カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]								
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明								
症状	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり]				心筋障害: [なし ・ あり]			
	内分泌・代謝	非~低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]							
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]				消化器症状: [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]							
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]							
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]							
痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害 (その他): ()									
脳神経障害: [なし ・ あり]									
詳細: ()									
その他	症状 (その他): ()								
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
病型	病型 (カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]								
症状	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり]				心筋障害: [なし ・ あり]			
	内分泌・代謝	非~低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]							
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]				消化器症状: [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]							
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]							
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]							
痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害 (その他): ()									
脳神経障害: [なし ・ あり]									
詳細: ()									
その他	症状 (その他): ()								

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

アシルカルニチン分析	血清	遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] 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	アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] (C16+C18:1)/C2比: () ・ 未実施
	ろ紙血	遊離カルニチン (C0) 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	アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] (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): これまでの最高値: () μmol/L ・ 未実施		
ウェスタン (イムノ) プロテイング	ウェスタン (イムノ) プロテイング: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素蛋白の欠損または減少: [なし ・ あり]		
酵素活性測定	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ (CACT) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()		
血液検査	AST: () U/L ALT: () U/L CK: これまでの最高値: () U/L アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施		
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) SLC25A20遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシルカルニチン分析	血清	遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] 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	アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] (C16+C18:1)/C2比: () ・ 未実施
	ろ紙血	遊離カルニチン (C0) 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	アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] (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] バザフィブラート: [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	44 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型 (極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]									
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明									
症状	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり]				心筋障害: [なし ・ あり]				
	内分泌・代謝	非~低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]				消化器症状: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]								
		痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]								
発達障害 (その他): ()		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
脳神経障害: [なし ・ あり]		詳細: ()								
その他	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]									
症状	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり]				心筋障害: [なし ・ あり]				
	内分泌・代謝	非~低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]				消化器症状: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]								
		痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]								
発達障害 (その他): ()		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
脳神経障害: [なし ・ あり]		詳細: ()								
その他	症状 (その他): ()									

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

ニアシナル分析	血清	ミリストレイン酸 (C14:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	C14:1/C2比: () ・ 未実施
	ろ紙血	ミリストレイン酸 (C14:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	C14:1/C2比: () ・ 未実施
カルニチン分画 (血中)	遊離カルニチン (C0): これまでの最高値: () μmol/L ・ 未実施		
ウェスタン (イムノ) プロテティング	ウェスタン (イムノ) プロテティング: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素蛋白の欠損または減少: [なし ・ あり]		
酵素活性測定	極長鎖アシルCoA脱水素酵素活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()		
脂肪酸代謝能検査	β酸化能評価 (in vitro probe assay): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()		
血液検査	AST: () U/L ALT: () U/L CK: これまでの最高値: () U/L アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施		
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ACADVL 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

ニアシナル分析	血清	ミリストレイン酸 (C14:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	C14:1/C2比: () ・ 未実施
	ろ紙血	ミリストレイン酸 (C14:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	C14:1/C2比: () ・ 未実施
カルニチン分画 (血中)	遊離カルニチン (C0): 最近1年間の最高値: () μmol/L ・ 未実施		
血液検査	AST: () U/L ALT: () U/L CK: 最近1年間の最高値: () U/L アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施		
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・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) ACADVL 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり] ベザフィブラート: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: 必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ (721): [未実施 ・ 実施] 非加熱コーンスターチ: [未実施 ・ 実施] 異化亢進予防の指導: [未実施 ・ 実施] 長鎖脂肪酸摂取制限: [未実施 ・ 実施]
	市販品のMCTミルク: [未実施 ・ 実施] 種類: ()
	栄養管理 (その他): ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 記載年月日 _____ 年 _____ 月 _____ 日

医療機関住所 _____

診療科 _____

医師名 _____ (印)

小児慢性特定疾病 指定医番号 (_____)

病名	45 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載											
病型	病型 (中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]										
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明										
症状	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]			不整脈: [なし ・ あり]			心筋障害: [なし ・ あり]			
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]									
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			消化器症状: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]									
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	その他	脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()									
その他	症状 (その他): ()										
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
病型	病型 (中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]										
症状	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]			不整脈: [なし ・ あり]			心筋障害: [なし ・ あり]			
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]									
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			消化器症状: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]									
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

有機酸分析 (尿)	ヘキサノイルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		スベリルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		
ニチン分析 アシルカル	血清	カプリル酸 (C8) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	C8/C10比: () ・ 未実施		
	ろ紙血	カプリル酸 (C8) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	C8/C10比: () ・ 未実施		
ウェスタン (イムノ) プロット	ウェスタン (イムノ) プロット: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		
酵素活性測定	中鎖アシルCoA脱水素酵素 (MCAD) 活性: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		
	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		測定値: () 基準値: ()		
脂肪酸代謝能検査	β酸化能評価 (in vitro probe assay): [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		
血液検査	AST: () U/L ALT: () U/L		CK: これまでの最高値: () U/L		
	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L		未実施		
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	ACADM遺伝子異常: [なし ・ あり]		
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

ニチン分析 アシルカル	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): ()		
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)	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]	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"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
診断	新生児マススクリーニングで発見:[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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]		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): ()								
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]				
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB					
その他	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	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]		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): ()								
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]				
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB					
その他	症状 (その他): ()									

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

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

有機酸分析 (尿)	エチルマロン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		
アシリカル分析	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]	
酵素活性測定	短鎖アシリカルCoA脱水素酵素 (SCAD) 活性: [未実施 ・ 実施] 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: ()	実施日: (年 月 日)	基準値: ()
血液検査	AST: () U/L ALT: () U/L アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	CK: これまでの最高値: () 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]
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)	ACADS遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシリカル分析	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 アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	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] 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] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日)	ACADS遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

その他の所見 (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"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型 (三頭酵素欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]									
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明									
症状	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]			不整脈: [なし ・ あり]		心筋障害: [なし ・ あり]			
	内分泌・代謝	非~低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		消化器症状: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]								
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	発達障害 (その他): ()									
	脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()									
その他	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (三頭酵素欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]									
症状	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]			不整脈: [なし ・ あり]		心筋障害: [なし ・ あり]			
	内分泌・代謝	非~低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		消化器症状: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]								
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	発達障害 (その他): ()									
	脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()									
その他	症状 (その他): ()									

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

アシカルニチン分析	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] C16-OHおよびC18:1-OH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] C16-OHおよびC18:1-OHの増加: [なし ・ あり ・ 不明]
ウェスタン(イムノ)プロット	ウェスタン(イムノ)プロット: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素蛋白の欠損または減少: [なし ・ あり]	
酵素活性測定	長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素 (LCHAD) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()	
	長鎖3-ケトアシルCoAチオラーゼ (LCKT) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()	
	長鎖エノイルCoAヒドラターゼ (LCEH) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()	
脂肪酸代謝能検査	β酸化能評価 (in vitro probe assay): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
血液検査	AST: () U/L ALT: () U/L CK: これまでの最高値: () U/L アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) HADA遺伝子異常: [なし ・ あり] HADB遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

アシカルニチン分析	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] C16-OHおよびC18:1-OH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] C16-OHおよびC18:1-OHの増加: [なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	AST: () U/L ALT: () U/L CK: 最近1年間の最高値: () U/L アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) HADA遺伝子異常: [なし ・ あり] HADB遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: 必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ (721): [未実施 ・ 実施] 非加熱コーンスターチ: [未実施 ・ 実施] 長鎖脂肪酸摂取制限: [未実施 ・ 実施] 異化亢進の予防の指導: [未実施 ・ 実施]
	市販品のMCTミルク: [未実施 ・ 実施] 種類: () 栄養管理 (その他): ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日			

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]				
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]		
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]			
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]				
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]				
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]	意識障害: [なし ・ あり]
		痙攣: [なし ・ あり]	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]		
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]	角膜混濁: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]		
	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): ()					

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]	角膜混濁: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]		
	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	ジアゾキシド: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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	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"/> 新規
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]		
		消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		
	精神・神経	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]		
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
眼	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害 (その他): ()			
	緑内障: [なし ・ あり]			
眼	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]		角膜炎: [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			
	症状 (その他): ()			

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]		
		消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		
	精神・神経	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]		
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
眼	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害 (その他): ()			
	緑内障: [なし ・ あり]			
眼	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]		角膜炎: [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			
	症状 (その他): ()			

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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	50 ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号		受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別	男・女・性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		重症貧血(Hb ≤ 6g/dL): [なし・あり]		凝固能低下: [なし・あり]				
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし・あり]		心筋症: [なし・あり]		肺高血圧症: [なし・あり]				
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし・あり]		腎尿管異常: [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): ()									
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]							

告示番号 88 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉 2/3

症状	消化器	肝腫大:[なし ・ あり]	脾腫大:[なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞:[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害:[なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行:[なし ・ あり]		
		精神症状:[なし ・ あり]		
	意識障害:[なし ・ あり]			
	痙攣:[なし ・ あり]			
	小脳性運動失調:[なし ・ あり ・ 不明]			
	記憶力低下:[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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	白血球数: ()/μL	赤血球数: ()×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): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施		
	基準値 (自): ()μg/dL ・ μmol/L 基準値 (至): ()μg/dL ・ μmol/L		
尿検査	尿酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL
	ピルビン酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL
	尿尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿: [なし ・ あり]	汎アミノ酸尿: [なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL
	髄液中ピルビン酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: ()		
	赤ポロ線維 (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	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]		
眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
	蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり]		
	網膜神経線維腫大: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]		
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: ()%		
検査所見 (その他)	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 (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

告示番号 88 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉 3/3

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (自): () μg/dL ・ μmol/L 基準値 (至): () μg/dL ・ μmol/L
	乳酸: 最近1年間の最高値: () mg/dL 基準値 (自): () mg/dL 基準値 (至): () mg/dL
	ピルビン酸: 最近1年間の最高値: () mg/dL 基準値 (自): () mg/dL 基準値 (至): () mg/dL
尿検査	血尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿] 蛋白尿: [なし ・ あり] 汎アミノ酸尿: [なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸: 最近1年間の最高値: () mg/dL 基準値 (自): () mg/dL 基準値 (至): () mg/dL
	髄液中ピルビン酸: 最近1年間の最高値: () mg/dL 基準値 (自): () mg/dL 基準値 (至): () mg/dL
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 赤ポロ線維 (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): ()
	ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 所見: ()
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり] 梗塞様病変: [なし ・ あり] 脳萎縮: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり] 網膜神経線維腫大: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]
	眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施施設: () 検体: [骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細): ()
	点変異: [なし ・ あり] 変異部位: () 病因性: [確定 ・ 疑い] 変異率: ()%
	単一欠失: [なし ・ あり] 欠失部位または大きさ: () 変異率: ()%
	多重欠失: [なし ・ あり] サザン法での確認: [なし ・ あり] long PCR法での確認: [なし ・ あり] 枯渇 (欠乏): [なし ・ あり] 核DNA量との相対比: ()% 検査法: [PCR法 ・ サザン法 ・ その他] 検査法 (その他): ()
	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
既往歴	横紋筋融解: [なし ・ あり]
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	ビタミン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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]			重症貧血 (Hb ≤6g/dL): [なし ・ あり]			凝固能低下: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし ・ あり]			心筋症: [なし ・ あり]			肺高血圧症: [なし ・ あり]		
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし ・ あり]			腎尿細管異常: [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]			糖尿病: [なし ・ あり]			甲状腺機能低下: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下 (進行性): [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			記憶力低下: [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): ()									

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]							

症状	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥200 U/L、ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		
		精神症状: [なし ・ あり]		
	意識障害: [なし ・ あり]			
	痙攣: [なし ・ あり]			
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]				
記憶力低下: [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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

血液検査	白血球数: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4 / \mu$ 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		
	血糖値 (空腹時): () mg/dL	血糖値 (随時): () mg/dL	血糖値 (OGTT 2時間値): () mg/dL	
	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μ g/dL ・ μ mol/L ・ 未実施	基準値 (白): () μ g/dL ・ μ mol/L	基準値 (至): () μ g/dL ・ μ mol/L	
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		
尿酸検査	血尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿: [なし ・ あり]	汎アミノ酸尿: [なし ・ あり]	
髄液検査	髄液中乳酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () mg/dL	基準値 (至): () mg/dL	
	髄液中ピルビン酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () 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): ()		
ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施]				
実施日: (年 月 日)				
検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他]				
所見: ()				
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)		
	大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり]	脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり]	梗塞様病変: [なし ・ あり]	
	脳萎縮: [なし ・ あり]	所見 (その他): ()		
MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施]				
実施日: (年 月 日)				
病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]				
眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)		
	蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり]	視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり]		
	網膜神経線維腫大: [なし ・ あり]	視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]		
眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施]				
実施日: (年 月 日)				
両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]				
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施]			
	実施日: (年 月 日)			
	実施施設: ()			
	検体: [骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細): ()			
	点変異: [なし ・ あり]	変異部位: ()	病因性: [確定 ・ 疑い]	変異率: () %
	単一欠失: [なし ・ あり]	欠失部位または大きさ: ()		変異率: () %
多重欠失: [なし ・ あり]	サザン法での確認: [なし ・ あり] long PCR法での確認: [なし ・ あり]			
枯渇 (欠乏): [なし ・ あり]	核DNA量との相対比: () %			
検査法: [PCR法 ・ サザン法 ・ その他] 検査法 (その他): ()				
ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査: [未実施 ・ 実施]				
実施日: (年 月 日)				
所見: ()				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4 / \mu$ 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	
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

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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

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 (白): () 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 (白): () 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): ()
	ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 所見: ()

画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり] 梗塞様病変: [なし ・ あり] 脳萎縮: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]

眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり] 網膜神経線維腫大: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]
	眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]

遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施施設: () 検体: [骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細): ()
	点変異: [なし ・ あり] 変異部位: () 病因性: [確定 ・ 疑い] 変異率: ()%
	単一欠失: [なし ・ あり] 欠失部位または大きさ: () 変異率: ()%
	多重欠失: [なし ・ あり] サザン法での確認: [なし ・ あり] long PCR法での確認: [なし ・ あり]
	枯渴 (欠乏): [なし ・ あり] 核DNA量との対比: ()% 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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 重症貧血 (Hb ≤6g/dL): [なし ・ あり] 凝固能低下: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし ・ あり] 心筋症: [なし ・ あり] 肺高血圧症: [なし ・ あり]		
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし ・ あり] 腎尿細管異常: [なし ・ あり]		
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり] 糖尿病: [なし ・ あり] 甲状腺機能低下: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 筋力低下 (進行性): [なし ・ あり]		
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり] 肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 記憶力低下: [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			
	感性性難聴: [なし ・ あり]			
その他	症状 (その他): ()			

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 重症貧血 (Hb ≤6g/dL): [なし ・ あり] 凝固能低下: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし ・ あり] 心筋症: [なし ・ あり] 肺高血圧症: [なし ・ あり]		
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし ・ あり] 腎尿細管異常: [なし ・ あり]		
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり] 糖尿病: [なし ・ あり] 甲状腺機能低下: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 筋力低下 (進行性): [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]			

症状	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥ 200 U/L、ALT ≥ 200 U/L): [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			
	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]	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		
	感性性難聴: [なし ・ あり]				
その他	症状 (その他): ()				

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: () /μL	赤血球数: () × 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	

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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

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 (白): () 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 (白): () 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): ()
	ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 所見: ()

画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり] 梗塞様病変: [なし ・ あり] 脳萎縮: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]

眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり] 網膜神経線維腫大: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]
	眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]

遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施施設: () 検体: [骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細): ()
	点変異: [なし ・ あり] 変異部位: () 病因性: [確定 ・ 疑い] 変異率: ()%
	単一欠失: [なし ・ あり] 欠失部位または大きさ: () 変異率: ()%
	多重欠失: [なし ・ あり] サザン法での確認: [なし ・ あり] long PCR法での確認: [なし ・ あり]
	枯渴 (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	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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]			重症貧血 (Hb ≤6g/dL): [なし ・ あり]			凝固能低下: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし ・ あり]			心筋症: [なし ・ あり]			肺高血圧症: [なし ・ あり]		
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし ・ あり]			腎尿細管異常: [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]			糖尿病: [なし ・ あり]			甲状腺機能低下: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下 (進行性): [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			記憶力低下: [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): ()									

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]							

症状	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥ 200 U/L, ALT ≥ 200 U/L): [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		
	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]
	手足のしびれ: [なし ・ あり]		麻痺 (一過性): [なし ・ あり]	記憶力低下: [なし ・ あり]
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]	
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
注意欠如多動症: [なし ・ 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	
	感性性難聴: [なし ・ あり]			
その他	症状 (その他): ()			

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

血液検査	白血球数: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4 / \mu$ 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	
	血糖値 (空腹時): () mg/dL	血糖値 (随時): () mg/dL	血糖値 (OGTT 2時間値): () mg/dL
	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μ g/dL ・ μ mol/L ・ 未実施	基準値 (白): () μ g/dL ・ μ mol/L	基準値 (至): () μ g/dL ・ μ mol/L
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	
尿酸検査	血尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿: [なし ・ あり]	汎アミノ酸尿: [なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () mg/dL	基準値 (至): () mg/dL
	髄液中ピルビン酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () 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): ()	
ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施]			
実施日: () 年 () 月 () 日			
検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他]			
所見: ()			
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	
	大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり]	脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり]	梗塞様病変: [なし ・ あり]
	脳萎縮: [なし ・ あり]	所見 (その他): ()	
MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施]			
実施日: () 年 () 月 () 日			
病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]			
眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	
	蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり]	視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり]	
	網膜神経線維腫大: [なし ・ あり]	視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]	
眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施]			
実施日: () 年 () 月 () 日			
両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]			
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施]		
	実施日: () 年 () 月 () 日		
	実施施設: ()		
	検体: [骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細): ()		
	点変異: [なし ・ あり]	変異部位: ()	病因性: [確定 ・ 疑い]
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): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4 / \mu$ 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	
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			

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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

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 (白): () 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 (白): () 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): ()
	ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 所見: ()

画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり] 梗塞様病変: [なし ・ あり] 脳萎縮: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]

眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり] 網膜神経線維腫大: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]
	眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]

遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施施設: () 検体: [骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細): ()
	点変異: [なし ・ あり] 変異部位: () 病因性: [確定 ・ 疑い] 変異率: ()%
	単一欠失: [なし ・ あり] 欠失部位または大きさ: () 変異率: ()%
	多重欠失: [なし ・ あり] サザン法での確認: [なし ・ あり] long PCR法での確認: [なし ・ あり]
	枯渴 (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	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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別 男 ・ 女 ・ 性別未決定
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 重症貧血 (Hb ≤6g/dL): [なし ・ あり] 凝固能低下: [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし ・ あり]			心筋症: [なし ・ あり]			肺高血圧症: [なし ・ あり]		
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし ・ あり]			腎尿細管異常: [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]			糖尿病: [なし ・ あり]			甲状腺機能低下: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下 (進行性): [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			記憶力低下: [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): ()									

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]							

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

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

血液検査	白血球数: () /μL	赤血球数: () × 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): これまでの最高値: () 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: 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	
尿酸検査	血尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿: [なし ・ あり]	汎アミノ酸尿: [なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () mg/dL	基準値 (至): () mg/dL
	髄液中ピルビン酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () 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スペクトロスコーピー: [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]
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): ()		

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	

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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

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 (白): () 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 (白): () 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): ()
	ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 所見: ()

画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり] 梗塞様病変: [なし ・ あり] 脳萎縮: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]

眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり] 網膜神経線維腫大: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]
	眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]

遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施施設: () 検体: [骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細): ()
	点変異: [なし ・ あり] 変異部位: () 病因性: [確定 ・ 疑い] 変異率: ()%
	単一欠失: [なし ・ あり] 欠失部位または大きさ: () 変異率: ()%
	多重欠失: [なし ・ あり] サザン法での確認: [なし ・ あり] long PCR法での確認: [なし ・ あり]
	枯渴 (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B ₁ : [なし ・ あり] コエンザイムQ: [なし ・ あり] ビタミンC: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
------	--

呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]
------	---------------------

栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
------	-------------------------------

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

治療	治療 (その他): ()
----	---------------

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。			
医療機関名	記載年月日	年	月 日
医療機関住所	診療科	医師名	(印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

病名	55 ミトコンドリアDNA 枯渇症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]			重症貧血 (Hb ≤6g/dL): [なし ・ あり]			凝固能低下: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし ・ あり]			心筋症: [なし ・ あり]			肺高血圧症: [なし ・ あり]		
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし ・ あり]			腎尿細管異常: [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]			糖尿病: [なし ・ あり]			甲状腺機能低下: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下 (進行性): [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			記憶力低下: [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): ()									

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]							

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

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

血液検査	白血球数: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4 / \mu$ 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		
	血糖値 (空腹時): () mg/dL	血糖値 (随時): () mg/dL	血糖値 (OGTT 2時間値): () mg/dL	
	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μ g/dL ・ μ mol/L ・ 未実施	基準値 (白): () μ g/dL ・ μ mol/L	基準値 (至): () μ g/dL ・ μ mol/L	
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		
尿酸検査	血尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿: [なし ・ あり]	汎アミノ酸尿: [なし ・ あり]	
髄液検査	髄液中乳酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () mg/dL	基準値 (至): () mg/dL	
	髄液中ピルビン酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () 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スペクトロスコーピー: [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]
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): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4 / \mu$ 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	
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	

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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
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 (白): () 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 (白): () 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): ()
	ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 所見: ()
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり] 梗塞様病変: [なし ・ あり] 脳萎縮: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり] 網膜神経線維腫大: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]
	眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施施設: () 検体: [骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細): ()
	点変異: [なし ・ あり] 変異部位: () 病因性: [確定 ・ 疑い] 変異率: ()%
	単一欠失: [なし ・ あり] 欠失部位または大きさ: () 変異率: ()%
	多重欠失: [なし ・ あり] サザン法での確認: [なし ・ あり] long PCR法での確認: [なし ・ あり]
枯渴 (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 ()

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日
医療機関住所
診療科
医師名 (印)
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

病名	56 ミトコンドリアDNA突然変異(リー(Leigh)症候群、MELAS及びMERRFを含む)					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]	重症貧血(Hb ≤6g/dL): [なし・あり]	凝固能低下: [なし・あり]	
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし・あり]	心筋症: [なし・あり]	肺高血圧症: [なし・あり]	
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし・あり]	腎尿細管異常: [なし・あり]		
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]	糖尿病: [なし・あり]	甲状腺機能低下: [なし・あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]	骨変形: [なし・あり]	関節拘縮: [なし・あり]	
		筋緊張低下: [なし・あり]	筋萎縮: [なし・あり]	筋力低下(進行性): [なし・あり]	
		筋緊張亢進: [なし・あり]	性質: [痙縮・固縮]		
	消化器	肝腫大: [なし・あり]	脾腫大: [なし・あり]	肝機能障害(AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし・あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]			
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]			
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]	
		意識障害: [なし・あり]		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): ()				

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]		

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

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

血液検査	白血球数: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4 / \mu$ 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	
	血糖値 (空腹時): () mg/dL	血糖値 (随時): () mg/dL	血糖値 (OGTT 2時間値): () mg/dL
	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μ g/dL ・ μ mol/L ・ 未実施	基準値 (白): () μ g/dL ・ μ mol/L	
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	
尿酸検査	血尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]		
蛋白尿: [なし ・ あり]		汎アミノ酸尿: [なし ・ あり]	
髄液検査	髄液中乳酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () mg/dL	基準値 (至): () mg/dL
	髄液中ピルビン酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () 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): ()	
ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 () 月 () 日	検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他]
所見: ()			
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	
	大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり]	脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり]	梗塞様病変: [なし ・ あり]
	脳萎縮: [なし ・ あり]	所見 (その他): ()	
MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 () 月 () 日	病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]
眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	
	蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり]	視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり]	
	網膜神経線維腫大: [なし ・ あり]	視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]	
眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]	
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施]		
	実施施設: ()		
	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): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4 / \mu$ 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	
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	

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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

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 (白): () 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 (白): () 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): ()
	ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 所見: ()

画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり] 梗塞様病変: [なし ・ あり] 脳萎縮: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]

眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり] 網膜神経線維腫大: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]
	眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]

遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施施設: () 検体: [骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細): ()
	点変異: [なし ・ あり] 変異部位: () 病因性: [確定 ・ 疑い] 変異率: ()%
	単一欠失: [なし ・ あり] 欠失部位または大きさ: () 変異率: ()%
	多重欠失: [なし ・ あり] サザン法での確認: [なし ・ あり] long PCR法での確認: [なし ・ あり]
	枯渴 (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B ₁ : [なし ・ あり] コエンザイムQ: [なし ・ あり] ビタミンC: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
------	--

呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]
------	---------------------

栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
------	-------------------------------

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

治療	治療 (その他): ()
----	---------------

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。			
医療機関名	記載年月日	年	月 日
医療機関住所	診療科	医師名	(印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

病名	57 ミトコンドリアDNA欠失(カーンズ・セイヤー (Kearns-Sayre)症候群を含む。)					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規							
受給者番号		受診日	年	月	日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)								
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男	・	女	・	性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	重症貧血 (Hb ≤6g/dL): [なし ・ あり]	凝固能低下: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし ・ あり]	心筋症: [なし ・ あり]	肺高血圧症: [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし ・ あり]	腎尿細管異常: [なし ・ あり]	
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]	糖尿病: [なし ・ あり]	甲状腺機能低下: [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下 (進行性): [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	

症状	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		
		精神症状: [なし ・ あり]		
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	
	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]	
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]	
	網膜色素変性: [なし ・ あり]		視力低下: [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]		外眼筋麻痺: [なし ・ あり]		
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB	
	聴力 (左): () dB		感音性難聴: [なし ・ あり]	
その他	症状 (その他): ()			

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

血液検査	白血球数: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4 / \mu$ 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		
	血糖値 (空腹時): () mg/dL	血糖値 (随時): () mg/dL	血糖値 (OGTT 2時間値): () mg/dL	
	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μ g/dL	基準値 (白): () μ g/dL	基準値 (至): () μ mol/L	
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		
尿酸検査	血尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿: [なし ・ あり]	汎アミノ酸尿: [なし ・ あり]	
髄液検査	髄液中乳酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () mg/dL	基準値 (至): () mg/dL	
	髄液中ピルビン酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () 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スペクトロスコーピー: [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]	
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): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4 / \mu$ 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	
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	

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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

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 (白): () 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 (白): () 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): ()
	ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 所見: ()

画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり] 梗塞様病変: [なし ・ あり] 脳萎縮: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]

眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり] 網膜神経線維腫大: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]
	眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]

遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施施設: () 検体: [骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細): ()
	点変異: [なし ・ あり] 変異部位: () 病因性: [確定 ・ 疑い] 変異率: ()%
	単一欠失: [なし ・ あり] 欠失部位または大きさ: () 変異率: ()%
	多重欠失: [なし ・ あり] サザン法での確認: [なし ・ あり] long PCR法での確認: [なし ・ あり]
	枯渴 (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B ₁ : [なし ・ あり] コエンザイムQ: [なし ・ あり] ビタミンC: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
------	--

呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]
------	---------------------

栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
------	-------------------------------

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

治療	治療 (その他): ()
----	---------------

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。			
医療機関名	記載年月日	年	月 日
医療機関住所	診療科	医師名	(印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

病名	58 50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病 (具体的な疾病名:)			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
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	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

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

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]	重症貧血 (Hb ≤ 6g / dL) : [なし ・ あり]	凝固能低下 : [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	不整脈 : 心伝導障害 : [なし ・ あり]	心筋症 : [なし ・ あり]	肺高血圧症 : [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	糸球体硬化 : [なし ・ あり]	腎尿細管異常 : [なし ・ あり]	
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]	糖尿病 : [なし ・ あり]	甲状腺機能低下 : [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]	骨変形 : [なし ・ あり]	関節拘縮 : [なし ・ あり]
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]	筋萎縮 : [なし ・ あり]	筋力低下 (進行性) : [なし ・ あり]
	消化器	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]	性質 : [痙縮 ・ 固縮]	
		肝腫大 : [なし ・ あり]	脾腫大 : [なし ・ あり]	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]	
	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]	
耳鼻咽喉	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]		
その他	聴力障害 : [なし ・ あり]	聴力 (右) : () dB	聴力 (左) : () dB	
	感音性難聴 : [なし ・ あり]			
その他	症状 (その他) : ()			

臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]	重症貧血 (Hb ≤ 6g / dL) : [なし ・ あり]	凝固能低下 : [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	不整脈 : 心伝導障害 : [なし ・ あり]	心筋症 : [なし ・ あり]	肺高血圧症 : [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	糸球体硬化 : [なし ・ あり]	腎尿細管異常 : [なし ・ あり]	
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]	糖尿病 : [なし ・ あり]	甲状腺機能低下 : [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]	骨変形 : [なし ・ あり]	関節拘縮 : [なし ・ あり]
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]	筋萎縮 : [なし ・ あり]	筋力低下 (進行性) : [なし ・ あり]
	消化器	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]	性質 : [痙縮 ・ 固縮]	
		肝腫大 : [なし ・ あり]	脾腫大 : [なし ・ あり]	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]	
	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]	
耳鼻咽喉	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]		
その他	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) : ()			

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

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

血液検査	白血球数: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4$ / 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		
	血糖値 (空腹時): () mg/dL	血糖値 (随時): () mg/dL	血糖値 (OGTT 2時間値): () mg/dL	
	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μ g/dL ・ μ mol/L ・ 未実施	基準値 (白): () μ g/dL ・ μ mol/L	基準値 (至): () μ g/dL ・ μ mol/L	
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		
尿酸検査	血尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿: [なし ・ あり]	汎アミノ酸尿: [なし ・ あり]	
髄液検査	髄液中乳酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () mg/dL	基準値 (至): () mg/dL	
	髄液中ピルビン酸: これまでの最高値: () mg/dL	基準値 (白): () 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スペクトロスコーピー: [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]
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): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	白血球数: () / μ L	赤血球数: () $\times 10^4$ / 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	
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	

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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

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 (白): () 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 (白): () 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): ()
	ミトコンドリア生化学検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体: [骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他] 所見: ()

画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳基底核の両側対称性病変: [なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変: [なし ・ あり] 梗塞様病変: [なし ・ あり] 脳萎縮: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	MRスペクトロスコピー: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 病変部の乳酸ピーク: [なし ・ あり]

眼底検査	眼底検査 (急性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [なし ・ あり] 網膜神経線維腫大: [なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血: [なし ・ あり]
	眼底検査 (慢性期): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見: [なし ・ あり]

遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施施設: () 検体: [骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細): ()
	点変異: [なし ・ あり] 変異部位: () 病因性: [確定 ・ 疑い] 変異率: ()%
	単一欠失: [なし ・ あり] 欠失部位または大きさ: () 変異率: ()%
	多重欠失: [なし ・ あり] サザン法での確認: [なし ・ あり] long PCR法での確認: [なし ・ あり]
	枯渴 (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	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"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他): ()										
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()									

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他): ()										
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()									

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	異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	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"/> 新規	
受給者番号			受診日	年 月 日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]						
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]		
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
発達障害 (その他): ()								
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]				
	視野障害: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()							

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]						
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]		
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
発達障害 (その他): ()								
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]				
	視野障害: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()							

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

酵素活性測定	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ (GALT) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)			
	検査法: ()			
	所見: ()			
血液検査	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL	AST: ()U/L	ALT: ()U/L
	血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL			
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)			
	部位: () 所見: ()			
画像検査	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)			
	部位: () 所見: ()			
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		GALT 遺伝子異常: [なし ・ あり]	
	遺伝子異常 (その他): ()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ (GALT) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)			
	検査法: ()			
	所見: ()			
血液検査	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL	AST: ()U/L	ALT: ()U/L
	血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL			
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)			
	部位: () 所見: ()			
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)		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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)				(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別 男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日) cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断	新生児マススクリーニングで発見:[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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): ()	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]	
	視野障害: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜びらん・潰瘍: [なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB	
その他	症状 (その他): ()			

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]		
	発達障害 (その他): ()	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				

症状	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視野障害: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [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]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB
	その他	症状 (その他): ()		

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

酵素活性測定	ガラクトキナーゼ (GALK) 活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	検査法: ()	所見: ()
血液検査	BUN: () mg/dL 血清総ビリルビン (T-Bil): () 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: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()	所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	ガラクトキナーゼ (GALK) 活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	検査法: ()	所見: ()
血液検査	BUN: () mg/dL 血清総ビリルビン (T-Bil): () 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: ()
	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]
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	検査名 (その他): ()	DQまたはIQ値: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			

その他の所見 (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	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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)				(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別 男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

診断	新生児マススクリーニングで発見:[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり]		
		視野障害: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜びらん・潰瘍: [なし ・ あり]		
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB		
その他	症状 (その他): ()			

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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	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): ()			

症状	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視野障害: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [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]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB
	その他	症状 (その他): ()		

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

酵素活性測定	ウリジリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ (GALE) 活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
血液検査	BUN: () mg/dL 血清総ビリルビン (T-Bil): () 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)
	MRI検査: [未実施 ・ 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)
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	ウリジリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ (GALE) 活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
血液検査	BUN: () mg/dL 血清総ビリルビン (T-Bil): () 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)
	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	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]	実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

その他の所見 (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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]				脾腫大: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]		
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): ()									

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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	果糖制限: [未実施 ・ 実施] 非加熱コーンスターチ: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
	痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]			
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他): ()										
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB			
その他	症状 (その他): ()									

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
	痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]			
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他): ()										
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB			
その他	症状 (その他): ()									

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (グリコーゲン合成酵素欠損症): [0a型 ・ 0b型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
	痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]			
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他): ()										
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB			
その他	症状 (その他): ()									

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (グリコーゲン合成酵素欠損症): [0a型 ・ 0b型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
	痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]			
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他): ()										
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB			
その他	症状 (その他): ()									

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

酵素活性測定	グリコーゲン合成酵素活性: [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)	
血液検査	血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施 ケトン体分画: 総ケトン体: ()μmol/L	血糖値 (食後): ()mg/dL 乳酸 (食後): ()mg/dL ・ 未実施 中性脂肪 (TG): ()mg/dL	
尿検査	尿中ケトン体 (定性): [- ・ 土 ・ 1+ ・ 2+ ・ 3+ ・ 4+]		
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [未実施 ・ 実施] 乳酸: 前値: ()mg/dL	血糖値 (前値): ()mg/dL 乳酸: 2時間値: ()mg/dL	血糖値 (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) ホスホリラーゼ染色: [陰性 ・ 陽性 ・ 不明] 所見 (その他): ()	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]	
	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見 (その他): ()	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]	
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): ()	GYS1遺伝子異常: [なし ・ あり]	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	グリコーゲン合成酵素活性: [未実施 ・ 実施] 所見: ()	実施日: (年 月 日)	
血液検査	血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施 ケトン体分画: 総ケトン体: ()μmol/L	血糖値 (食後): ()mg/dL 乳酸 (食後): ()mg/dL ・ 未実施 中性脂肪 (TG): ()mg/dL	
尿検査	尿中ケトン体 (定性): [- ・ 土 ・ 1+ ・ 2+ ・ 3+ ・ 4+]		
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [未実施 ・ 実施] 乳酸: 前値: ()mg/dL	血糖値 (前値): ()mg/dL 乳酸: 2時間値: ()mg/dL	血糖値 (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) ホスホリラーゼ染色: [陰性 ・ 陽性 ・ 不明] 所見 (その他): ()	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]	
	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見 (その他): ()	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]	
発達・知能指数検査	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] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()	実施時年齢: (歳 か月)	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 遺伝子異常 (その他): ()	GYS1遺伝子異常: [なし ・ あり]	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	非加熱コーンスターチ: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

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"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別 男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 ()		都道府県 () 市区町村 ()		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
酵素活性測定	グルコース-6-ホスファターゼ (I a型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	グルコース-6-リン酸トランスロカーゼ (I b型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	白血球数: ()/μL 好中球: ()% 血清尿酸: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施 乳酸 (食後): ()mg/dL ・ 未実施
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (2時間値): ()mg/dL 乳酸: 前値: ()mg/dL 乳酸: 2時間値: ()mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (空腹時): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (食後2時間): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 脂肪肝: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
画像検査	超音波検査 (肝・脾): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝輝度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	CT検査 (腹部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝信号強度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) G6PC1遺伝子異常: [なし ・ あり] G6PT1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
酵素活性測定	グルコース-6-ホスファターゼ (I a型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	グルコース-6-リン酸トランスロカーゼ (I b型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	白血球数: ()/μL 好中球: ()% 血清尿酸: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施 乳酸 (食後): ()mg/dL ・ 未実施
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (2時間値): ()mg/dL 乳酸: 前値: ()mg/dL 乳酸: 2時間値: ()mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (空腹時): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (食後2時間): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL
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) 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	糖尿病用フォーミュラ (GSD-D): [未実施 ・ 実施] 糖尿病用フォーミュラ (GSD-N): [未実施 ・ 実施] 糖尿病用フォーミュラ (8007): [未実施 ・ 実施] 糖尿病用フォーミュラ (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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (糖原病Ⅲ型): [III a型 (肝筋型) ・ III b型 (肝型) ・ III c型 ・ III d型 (肝筋型、α-1,4-グルカントランスフェラーゼ段独欠損症)]									
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]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
		精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]								
	精神・神経	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	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	人形様顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()									

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (糖原病Ⅲ型): [III a型 (肝筋型) ・ III b型 (肝型) ・ III c型 ・ III d型 (肝筋型、α-1,4-グルカントランスフェラーゼ段独欠損症)]									
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]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
		精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]								
	精神・神経	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	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	人形様顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()									

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
酵素活性測定	4-α-グルカントランスフェラーゼ (Ⅲa型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	アミロ-α-1,6-グルコシダーゼ (Ⅲb型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	α-1,4-グルカントランスフェラーゼ (Ⅲd型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	尿酸: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L CK: これまでの最高値: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施 乳酸 (食後): ()mg/dL ・ 未実施
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (2時間値): ()mg/dL 乳酸: 前値: ()mg/dL 乳酸: 2時間値: ()mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (空腹時): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (食後2時間): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 脂肪肝: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
画像検査	超音波検査 (肝・脾): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝輝度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	CT検査 (腹部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝信号強度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) AGL遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
酵素活性測定	4-α-グルカントランスフェラーゼ (Ⅲa型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	アミロ-α-1,6-グルコシダーゼ (Ⅲb型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	α-1,4-グルカントランスフェラーゼ (Ⅲd型) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	尿酸: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L CK: 最近1年間の最高値: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施 乳酸 (食後): ()mg/dL ・ 未実施
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (2時間値): ()mg/dL 乳酸: 前値: ()mg/dL 乳酸: 2時間値: ()mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (空腹時): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (食後2時間): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 脂肪肝: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
画像検査	超音波検査 (肝・脾): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝輝度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	CT検査 (腹部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝信号強度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) AGL遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

その他の所見 (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	糖尿病用フォーミュラ (GSD-D): [未実施 ・ 実施] 糖尿病用フォーミュラ (GSD-N): [未実施 ・ 実施] 糖尿病用フォーミュラ (8007): [未実施 ・ 実施] 糖尿病用フォーミュラ (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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (糖原病Ⅳ型): [肝型 (重症肝硬変型) ・ 非進行性肝型 ・ 致死性新生児神経・筋型 ・ 幼児筋・肝型 ・ 成人型 (ポリグルコサン小胞体病)]											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]										
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]										
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]				
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]										
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]	
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
	眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他): ()												
耳鼻咽喉	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]					
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]					
その他	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]								
	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB					
その他	人形様顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()											

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (糖原病Ⅳ型): [肝型 (重症肝硬変型) ・ 非進行性肝型 ・ 致死性新生児神経・筋型 ・ 幼児筋・肝型 ・ 成人型 (ポリグルコサン小胞体病)]											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]										
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]										
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]				
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]										
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]	
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
	眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他): ()												
耳鼻咽喉	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]					
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]					
その他	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]								
	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB					
その他	人形様顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()											

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

酵素活性測定	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 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL	AST: ()U/L PT: ()秒 ・ %	ALT: ()U/L PT-INR: ()	APTT: ()秒	
病理検査	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 間質の線維化: [なし ・ あり] 肝細胞の腫大: [なし ・ あり] 細胞質内に好塩基性ジアスターゼ耐性のPAS陽性封入体: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()				
	電顕による観察: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積: [なし ・ あり ・ 不明] 筋組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積: [なし ・ あり ・ 不明]				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		GBE1遺伝子異常: [なし ・ あり]		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	グリコーゲン分枝鎖酵素活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()				
血液検査	血清アルブミン: ()g/dL 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL	AST: ()U/L PT: ()秒 ・ %	ALT: ()U/L 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・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)		GBE1遺伝子異常: [なし ・ あり]		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()				
-----	-----------------------------	--	--	--	--

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()				
栄養管理	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"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	() 市区町村	
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]		
	消化器	筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]					
		肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・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): ()										
	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): ()									

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]		
	消化器	筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]					
		肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・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): ()										
	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

酵素活性測定	グリコーゲンホスホリラーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()			
血液検査	BUN: ()mg/dL AST: ()U/L PT: ()秒 ・ %	血清クレアチニン: ()mg/dL ALT: ()U/L PT-INR: ()	血清尿酸: ()mg/dL 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL APTT: ()秒	血清アルブミン: ()g/dL 血清ミオグロビン: ()ng/mL ・ 未実施
尿検査	尿中ミオグロビン: ()ng/mL ・ 未実施			
負荷試験	前腕運動負荷試験: [未実施 ・ 実施]		乳酸・ピルビン酸の上昇: [なし ・ あり]	
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ホスホリラーゼ染色: [陰性 ・ 陽性 ・ 不明]		グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		PYGM遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	グリコーゲンホスホリラーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()			
血液検査	BUN: ()mg/dL AST: ()U/L PT: ()秒 ・ %	血清クレアチニン: ()mg/dL ALT: ()U/L PT-INR: ()	血清尿酸: ()mg/dL 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL APTT: ()秒	血清アルブミン: ()g/dL 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・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)		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] 薬物療法 (その他): ()	クレアチン: [なし ・ あり]	ラミプリル: [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		
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"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	() 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]		
	筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			意識障害: [なし・あり]		
	痙攣: [なし・あり]			小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			不随意運動: [なし・あり・不明]			
発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]							
発達障害(その他): ()										
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]			
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB			
その他	人形様顔貌: [なし・あり]			症状(その他): ()						

臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]		
	筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			意識障害: [なし・あり]		
	痙攣: [なし・あり]			小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			不随意運動: [なし・あり・不明]			
発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]							
発達障害(その他): ()										
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]			
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB			
その他	人形様顔貌: [なし・あり]			症状(その他): ()						

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載			
酵素活性測定	グルコースホスホリラーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()		
血液検査	血清尿酸: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施	血清総ビリルビン (T-Bil): ()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	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 脂肪肝: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()		
画像検査	超音波検査 (肝・脾): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝輝度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()		
	CT検査 (腹部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝信号強度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)	PYGL 遺伝子異常: [なし ・ あり]	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
酵素活性測定	グルコースホスホリラーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()		
血液検査	血清尿酸: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施	血清総ビリルビン (T-Bil): ()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	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・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]	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		
その他の所見 (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] クエン酸: [なし ・ あり] アンギオテンシン変換酵素阻害薬 (ACE): [なし ・ あり] カルシウム: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	G-CSF療法: [なし ・ あり] アロプリノール: [なし ・ あり] 鉄: [なし ・ あり]	ビタミンB ₁ : [なし ・ あり] フェブrik: [なし ・ あり] アンギオテンシン受容体阻害薬 (ARB): [なし ・ あり] 高脂血症治療薬: [なし ・ あり]
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"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村				
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]	骨変形: [なし・あり]	関節拘縮: [なし・あり]
		筋緊張低下: [なし・あり]	筋萎縮: [なし・あり]	筋力低下: [なし・あり]
	筋・骨格	筋緊張亢進: [なし・あり] 性質: [痙縮・固縮]		
		消化器	肝腫大: [なし・あり] 脾腫大: [なし・あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]		
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・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]		
	精神・神経	痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		不随意運動: [なし・あり・不明]
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]		
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]		
眼	発達障害(その他): ()			
	緑内障: [なし・あり]	白内障: [なし・あり]	視力低下: [なし・あり]	
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	人形様顔貌: [なし・あり]	運動不耐: [なし・あり]	ミオグロビン尿: [なし・あり]	
症状(その他): ()				

臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]	骨変形: [なし・あり]	関節拘縮: [なし・あり]
		筋緊張低下: [なし・あり]	筋萎縮: [なし・あり]	筋力低下: [なし・あり]
	筋・骨格	筋緊張亢進: [なし・あり] 性質: [痙縮・固縮]		
		消化器	肝腫大: [なし・あり] 脾腫大: [なし・あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]		
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・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]		
	精神・神経	痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		不随意運動: [なし・あり・不明]
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]		
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]		
眼	発達障害(その他): ()			
	緑内障: [なし・あり]	白内障: [なし・あり]	視力低下: [なし・あり]	
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	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

酵素活性測定	ホスホフルクトキナーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()			
血液検査	網赤血球: ()%	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL	血清尿酸: ()mg/dL
	血清アルブミン: ()g/dL	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	LDH: ()U/L
	血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL	血清間接ビリルビン (I-Bil): ()mg/dL	PT: ()秒	PT-INR: ()
	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): ()			
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		PFKM遺伝子異常: [なし ・ あり]	
	遺伝子異常 (その他): ()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	ホスホフルクトキナーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()			
血液検査	網赤血球: ()%	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL	血清尿酸: ()mg/dL
	血清アルブミン: ()g/dL	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	LDH: ()U/L
	血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL	血清間接ビリルビン (I-Bil): ()mg/dL	PT: ()秒	PT-INR: ()
	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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (糖原病IX型) : [IX a型 (肝型) ・ IX b型 (肝筋型) ・ IX c型 (肝型) ・ IX d型 (筋型)]											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]										
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]										
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]		関節拘縮 : [なし ・ あり]		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			
		筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 (進行性) : [なし ・ あり]		痛性筋痙攣 (運動時) : [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]			性質 : [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]										
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			精神症状 : [なし ・ あり]			意識障害 : [なし ・ あり]	
		痙攣 : [なし ・ あり]			小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]				
	眼	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他) : ()												
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) : ()											

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]		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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
酵素活性測定	ホスホリラーゼキナーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL 血清尿酸: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L CK: これまでの最高値: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施 乳酸 (食後): ()mg/dL ・ 未実施
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (2時間値): ()mg/dL 乳酸: 前値: ()mg/dL 乳酸: 2時間値: ()mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (空腹時): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (食後2時間): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 脂肪肝: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
画像検査	超音波検査 (肝・脾): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝輝度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	CT検査 (腹部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝信号強度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) PHKA1遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKA2遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKB遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKG2遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
酵素活性測定	ホスホリラーゼキナーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL 血清尿酸: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L CK: 最近1年間の最高値: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施 乳酸 (食後): ()mg/dL ・ 未実施
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (2時間値): ()mg/dL 乳酸: 前値: ()mg/dL 乳酸: 2時間値: ()mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (空腹時): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (食後2時間): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 脂肪肝: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
画像検査	超音波検査 (肝・脾): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝輝度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	CT検査 (腹部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝信号強度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) PHKA1遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKA2遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKB遺伝子異常: [なし ・ あり] PHKG2遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()

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] クエン酸: [なし ・ あり] アンギオテンシン変換酵素阻害薬 (ACE): [なし ・ あり] カルシウム: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	G-CSF療法: [なし ・ あり] アロプリノール: [なし ・ あり] 鉄: [なし ・ あり]	ビタミンB ₁ : [なし ・ あり] フェブリック: [なし ・ あり] アンギオテンシン受容体阻害薬 (ARB): [なし ・ あり] 高脂血症治療薬: [なし ・ あり]
------	--	--	--

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 (8007): [未実施 ・ 実施] 乳糖、ガラクトース、果糖、シヨ糖制限: [なし ・ あり] 経管栄養 (腸瘦・胃瘦含む): [なし ・ あり] 栄養管理 (その他): ()	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 (8009): [未実施 ・ 実施] 非加熱コーンスターチ: [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]
------	-----------------------------------	--

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

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]	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): ()			

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]	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): ()				

症状	精神・神経	てんかん: [なし ・ あり] 発症時期: (年 月) 点頭発作: [なし ・ あり] 強直発作: [なし ・ あり] 強直間代発作: [なし ・ あり] ミオクローニー発作: [なし ・ あり] 非定型欠神発作: [なし ・ あり] 定型欠神発作: [なし ・ あり] 脱力発作: [なし ・ あり] 単純部分発作: [なし ・ あり] 複雑部分発作: [なし ・ あり]
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視野障害: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] 発作性異常眼球運動: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB
その他	症状 (その他): ()	

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

糖輸送試験	赤血球3-O-メチル-D-グルコース取込み試験: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 対正常比: ()%
血液検査	血糖値 (空腹時): ()mg/dL
髄液検査	髄液糖: ()mg/dL 髄液糖/血糖: () 髄液中乳酸: ()mg/dL ・ 未実施
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 背景脳波の徐波化 (発作間欠期): [なし ・ あり] 食事またはグルコース静注により脳波異常が改善: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳萎縮: [なし ・ あり] 髄鞘化遅延: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) SLC2A1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

糖輸送試験	赤血球3-O-メチル-D-グルコース取込み試験: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 対正常比: ()%
血液検査	血糖値 (空腹時): ()mg/dL
髄液検査	髄液糖: ()mg/dL 髄液糖/血糖: () 髄液中乳酸: ()mg/dL ・ 未実施
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 背景脳波の徐波化 (発作間欠期): [なし ・ あり] 食事またはグルコース静注により脳波異常が改善: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳萎縮: [なし ・ あり] 髄鞘化遅延: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・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) 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 ・ 修正アトキンス食 ・ 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"/> 新規	
受給者番号		受診日	年 月 日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県	() 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]	
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]					
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]					
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]	
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害 (その他): ()							
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		
	視野障害: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB		
その他	症状 (その他): ()						

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]	
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]					
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]					
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]	
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害 (その他): ()							
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		
	視野障害: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB		
その他	症状 (その他): ()						

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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	75 ムコ多糖症 I 型			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (ムコ多糖症 I 型): [Hurler 病 ・ Scheie 病 ・ Hurler-Scheie 病]			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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]	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] 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]		
緑内障: [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]		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]	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB			
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()			

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (ムコ多糖症 I 型): [Hurler 病 ・ Scheie 病 ・ Hurler-Scheie 病]			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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]	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]

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]
		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	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]	
耳鼻咽喉	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]	
その他	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
その他	巨舌: [なし ・ あり]	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]	
	症状 (その他): ()		

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

代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()
	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	α-L-イソロニダーゼ活性: [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	
病理検査	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		
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: ()		
	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	部位: ()	所見: ()
遺伝学的検査	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: ()
検査所見 (その他)	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	部位: ()	所見: ()
	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 (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-イソロニダーゼ活性: [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	
病理検査	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		
検査所見 (その他)	異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	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	76 ムコ多糖症Ⅱ型				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
受給者番号		受診日	年 月 日				

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
------	-------	-----------	--------	----	---------------	--

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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
			する ・ しない ・ 不明

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

病型	病型 (ムコ多糖症Ⅱ型): [軽症型 ・ 中間型 ・ 重症型]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	
		精神症状: [なし ・ あり] カタルプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] 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): ()	
	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] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [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]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]
その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()		

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (ムコ多糖症Ⅱ型): [軽症型 ・ 中間型 ・ 重症型]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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]

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

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

代謝物測定 (尿中)	デルマトン硫酸 (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: ()
酵素活性測定	イズロン酸-2-スルファターゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: () / 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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) iduronate-2-sulfatase遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()

検査所見 (その他) 検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	デルマトン硫酸 (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: ()
酵素活性測定	イズロン酸-2-スルファターゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: () / 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・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	77 ムコ多糖症Ⅲ型			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (ムコ多糖症Ⅲ型): [A型 ・ B型 ・ C型 ・ D型]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	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] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()	
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [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]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB	滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]
	その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()	

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (ムコ多糖症Ⅲ型): [A型 ・ B型 ・ C型 ・ D型]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	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]

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

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

代謝物測定 (尿中)	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	ヘパラン-N-スルファターゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	α-N-アセチルグルコサミニダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	アセチル-CoA: α-グルコサミン-N-アセチルトランスフェラーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	N-アセチルグルコサミン-6-スルファターゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) heparan N-sulfatase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] α-N-acetylglucosaminidase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] acetyl-CoA: α-glucosaminide N-acetyltransferase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] N-acetylglucosamine 6-sulfatase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	ヘパラン-N-スルファターゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	α-N-アセチルグルコサミニダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()

酵素活性測定	アセチル-CoA: α -グルコサミン-N-アセチルトランスフェラーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	N-アセチルグルコサミン-6-スルファターゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/ 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) 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	78 ムコ多糖症Ⅳ型			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (ムコ多糖症Ⅳ型): [A型 ・ B型]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	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] 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]
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 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] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [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]
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB	
その他	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり] 巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()	

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]
	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]

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

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

代謝物測定 (尿中)	ケラタン硫酸 (KS): [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) 測定値: () 基準値: ()
	コンドロイチン硫酸 (CS): [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	N-アセチルガラクトサミン-6-硫酸スルファターゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	β-ガラクトシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: () /μL ヘモグロビン (Hb): () g/dL 血小板数: () ×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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) GALNS 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] β-galactosidase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	ケラタン硫酸 (KS): [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) 測定値: () 基準値: ()
	コンドロイチン硫酸 (CS): [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	N-アセチルガラクトサミン-6-硫酸スルファターゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	β-ガラクトシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: () /μL ヘモグロビン (Hb): () g/dL 血小板数: () ×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) GALNS遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] β-galactosidase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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	79 ムコ多糖症Ⅵ型			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)				(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)	
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (ムコ多糖症Ⅵ型): [軽症型 ・ 中間型 ・ 重症型]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	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] 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]	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]
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB		
その他	巨舌: [なし ・ あり]	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]	
	症状 (その他): ()		

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (ムコ多糖症Ⅵ型): [軽症型 ・ 中間型 ・ 重症型]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	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]

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]
		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]
	眼	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]
発達障害 (その他): ()			
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]	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]
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
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
	巨舌: [なし ・ あり]	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]	
	症状 (その他): ()		

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

代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	N-アセチルガラクトサミン-4-スルファターゼ (アリルスルファターゼB) 活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: () / 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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	ARSB遺伝子異常: [なし ・ あり]	遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: ()	基準値: ()
酵素活性測定	N-アセチルガラクトサミン-4-スルファターゼ (アリルスルファターゼB) 活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: () / 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"/> 新規	
受給者番号		受診日	年 月 日				

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
------	-------	-----------	--------	----	---------------	--

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県	() 市区町村
------	---	------	--------	--------------	----------	----------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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

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

病型	病型 (ムコ多糖症Ⅶ型): [新生児型 ・ 中間型 ・ 軽症型]							
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]		
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]		
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]		
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]			
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]			
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害 (その他): ()							
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]					
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]			
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB			
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]					
その他	巨舌: [なし ・ あり]		特徴的な顔貌: [なし ・ あり]					
	症状 (その他): ()							

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (ムコ多糖症Ⅶ型): [新生児型 ・ 中間型 ・ 軽症型]						
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]	
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]	

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]	移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]	精神運動機能の退行: [なし ・ あり]	精神症状: [なし ・ あり]	痙攣: [なし ・ あり]	
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	カタレプシー: [なし ・ あり]				
	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]				
		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]	
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]					
	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB				
その他	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]					
	巨舌: [なし ・ あり]	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]					
症状 (その他): ()							

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

代謝物測定 (尿中)	デルマトン硫酸 (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: ()		
	コンドロイチン硫酸 (CS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()		
酵素活性測定	β-グルクロニダーゼ活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日				
	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値: ()	基準値: ()			
血液検査	白血球数: () /μL	ヘモグロビン (Hb): () g/dL	血小板数: () ×10 ⁴ /μL			
	BUN: () mg/dL	血清クレアチニン: () mg/dL	AST: () U/L			
病理検査	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				
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: ()					
	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	部位: ()	所見: ()		
遺伝学的検査	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: ()		
検査所見 (その他)	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	β-glucuronidase 遺伝子異常: [なし ・ あり]	遺伝子異常 (その他): ()		

検査所見 (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: ()	
	コンドロイチン硫酸 (CS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()	
酵素活性測定	β-グルクロニダーゼ活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日			
	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値: ()	基準値: ()		
血液検査	白血球数: () /μL	ヘモグロビン (Hb): () g/dL	血小板数: () ×10 ⁴ /μL		
	BUN: () mg/dL	血清クレアチニン: () mg/dL	AST: () U/L		
検査所見 (その他)	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・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) β-glucuronidase遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
出生歴	胎児水腫：[なし ・ あり]
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法 (その他)：()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度：[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	81 フコシドーシス										受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
受給者番号				受診日	年 月 日								
ふりがな 氏名 (Alphabet)								(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日			意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載													
病型	病型 (フコシドーシス): [乳児型 ・ 軽症型]												
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]			易感染性: [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]					
		心筋障害: [なし ・ あり]			肥大型心筋症: [なし ・ あり]								
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			下痢: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の遅行: [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): ()												
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (フコシドーシス): [乳児型 ・ 軽症型]												
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]			易感染性: [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]					
		心筋障害: [なし ・ あり]			肥大型心筋症: [なし ・ あり]								
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			下痢: [なし ・ あり]					

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

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

代謝物測定 (尿中)	フコース含有オリゴ糖: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	α-L-フコシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 FUCA1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	フコース含有オリゴ糖: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	α-L-フコシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: ()年()月()日 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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) FUCAT1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"/> 新規	
受給者番号		受診日	年	月	日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)												
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別	男	・	女	・	性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
------	---	------	----	---	---	--------------	----------	------	----------	------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (マンノシドーシス): [α-マンノシドーシス (乳児型) ・ α-マンノシドーシス (若年成人型) ・ β-マンノシドーシス]											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]					易感染性: [なし ・ あり]					
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]			肥大型心筋症: [なし ・ あり]							
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]										
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			下痢: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]										
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]										
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]				
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]							
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]					ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]								
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]								
	発達障害 (その他): ()											
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]			被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]								
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]					
	視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			Cherry-red spot: [なし ・ あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): ()dB			聴力 (左): ()dB					
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]								
その他	巨舌: [なし ・ あり]			特徴的な顔貌: [なし ・ あり]								
	症状 (その他): ()											

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (マンノシドーシス): [α-マンノシドーシス (乳児型) ・ α-マンノシドーシス (若年成人型) ・ β-マンノシドーシス]											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]					易感染性: [なし ・ あり]					
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]			肥大型心筋症: [なし ・ あり]							
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]										
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]				
筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]									
消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			下痢: [なし ・ あり]					

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

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

代謝物測定 (尿中)	マンノース含有オリゴ糖: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	β-マンノシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) α-mannosidase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] β-mannosidase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	マンノース含有オリゴ糖: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	β-マンノシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()
	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	83 アスパルチルグルコサミン尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別 男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	() 市区町村
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]	易感染性: [なし・あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり] 心筋障害: [なし・あり]	心臓弁膜症: [なし・あり] 肥大型心筋症: [なし・あり]	気管狭窄: [なし・あり]
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり] 筋緊張低下: [なし・あり]	骨変形: [なし・あり] 筋萎縮: [なし・あり]	関節拘縮: [なし・あり] 筋力低下: [なし・あり]
		筋緊張亢進: [なし・あり]	性質: [痙縮・固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし・あり]	脾腫大: [なし・あり]	下痢: [なし・あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]		
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]		
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]		
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明] ジストニア: [なし・あり・不明]		
		発達障害: [なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]		
		注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]		
	発達障害(その他): ()			
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]	被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]		
眼	緑内障: [なし・あり] 視神経萎縮: [なし・あり]	白内障: [なし・あり] 角膜混濁: [なし・あり]	視力低下: [なし・あり] Cherry-red spot: [なし・あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり] 垂直性: [なし・あり]			
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]	聴力(右): ()dB	聴力(左): ()dB	
	滲出性中耳炎: [なし・あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]		
その他	巨舌: [なし・あり]	特徴的な顔貌: [なし・あり]		
	症状(その他): ()			

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

症状	精神・神経	不随意運動:ミオクローヌス:[なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア:[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害:[なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症:[なし ・ あり ・ 不明]
		注意欠如多動症:[なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症:[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害 (その他):()	
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑:[なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ):[なし ・ あり]
	眼	緑内障:[なし ・ あり]	白内障:[なし ・ あり]
	視神経萎縮:[なし ・ あり]	角膜混濁:[なし ・ あり]	Cherry-red spot:[なし ・ あり]
	眼球運動障害:水平性:[なし ・ あり]	垂直性:[なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	聴力障害:[なし ・ あり]	聴力(右):()dB	聴力(左):()dB
	滲出性中耳炎:[なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大:[なし ・ あり]	
その他	巨舌:[なし ・ あり]		
	特徴的な顔貌:[なし ・ あり]		
	症状 (その他):()		

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

代謝物測定 (尿中)	アスパルチルグルコサミン:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	測定値:()	基準値:()	
酵素活性測定	アスパルチルグルコサミニダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値:()	基準値:()
血液検査	白血球数:()/μL	ヘモグロビン (Hb):()g/dL	血小板数:()×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:()	
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	aspartylglucosaminidase 遺伝子異常:[なし ・ あり]	遺伝子異常 (その他):()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他):()				

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	アスパルチルグルコサミン:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	測定値:()	基準値:()	
酵素活性測定	アスパルチルグルコサミニダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値:()	基準値:()
血液検査	白血球数:()/μL	ヘモグロビン (Hb):()g/dL	血小板数:()×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	84 シアリドーシス			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (シアリドーシス): [I型 ・ II型]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	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] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]	
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [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]
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB	滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()		

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (シアリドーシス): [I型 ・ II型]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	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]

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]

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

代謝物測定 (尿中)	シアル酸含有オリゴ糖: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	ライソゾーム性シアリダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) lysosomal sialidase遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	シアル酸含有オリゴ糖: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	ライソゾーム性シアリダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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) 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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)				(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)	
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (ガラクトシアリドーシス): [新生児及び早期乳児型 ・ 晩期乳児型 ・ 若年及び成人型]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	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] 痙攣: [なし ・ あり]	
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	カタレプシー: [なし ・ あり]
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]
	発達障害 (その他): ()		
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]	
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]
	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	Cherry-red spot: [なし ・ あり]
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]		
	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB	
その他	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		
	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]		
	巨舌: [なし ・ あり]	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]	
	症状 (その他): ()		

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]	
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]	

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

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

代謝物測定 (尿中)	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: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) lysosomal protective protein / cathepsin A 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	シアル酸含有オリゴ糖: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	β-ガラクトシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	ライソゾーム性シアリダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	カタレプシン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: ()
	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 protective protein / cathepsin A遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髓 ・ 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	86 GM1-ガングリオシドーシス			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (GM1-ガングリオシドーシス): [乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	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] 痙攣: [なし ・ あり]	
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]	
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害 (その他): ()			
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]	
眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	
	視力低下: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]		
	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB		
その他	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり]	症状 (その他): ()	

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]
	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]

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

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

酵素活性測定	β-ガラクトシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) GLB1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	β-ガラクトシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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) 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	87 GM2-ガングリオシドーシス				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
受給者番号			受診日	年 月 日			

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
------	-------	-----------	--------	----	---------------	--

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県	() 市区町村
------	---	------	--------	--------------	---------------	---------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当
			する ・ しない ・ 不明

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

病型	病型 (GM2-ガングリオシドーシス): [テイ・サックス (Tay-Sachs) 病 ・ サンドホフ (Sandhoff) 病 ・ AB型]
----	---

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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]	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] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()		
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]		
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [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]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB	滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
	その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()		

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (GM2-ガングリオシドーシス): [テイ・サックス (Tay-Sachs) 病 ・ サンドホフ (Sandhoff) 病 ・ AB型]
----	---

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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]	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]		

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]

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

代謝物測定 (尿中)	オリゴ糖: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	β-ヘキソサミニダーゼA活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	β-ヘキソサミニダーゼB活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) HEXA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] HEXB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] GM2A遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	オリゴ糖: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	β-ヘキソサミニダーゼA活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	β-ヘキソサミニダーゼB活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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) 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	88 異染性白質ジストロフィー					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (異染性白質ジストロフィー): [後期乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型 ・ サボシン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): ()									

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]			

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

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

代謝物測定 (尿中)	スルファチド: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	ア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: ()
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: ()
髄液検査	髄液中総蛋白: () mg/dL ・ 未実施 実施日: () 年 () 月 () 日
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()
生理機能検査	神経伝導検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 伝導速度: [正常 ・ 遅延]
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 ARSA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] サボシン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): ()

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: ()
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: ()
髄液検査	髄液中総蛋白: () mg/dL ・ 未実施 実施日: () 年 () 月 () 日
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()
生理機能検査	神経伝導検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 伝導速度: [正常 ・ 遅延]

画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ARSA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] サポシンB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常(その他): ()
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過(申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法(その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髓 ・ 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	89 ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
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)	年	月	日	cm (SD)	体重 (測定日)	年	月	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

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

病型	病型 (ニーマン・ピック病) : [A型 ・ B型 ・ C型 (乳児型) ・ C型 (成人型)]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]	易感染性 : [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [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] 痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー : [なし ・ あり]	
	不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]	
発達障害 (その他) : ()			
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]	
眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり]	白内障 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり]	視力低下 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [なし ・ あり]
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]	聴力 (右) : ()dB 聴力 (左) : ()dB	
	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]	
その他	巨舌 : [なし ・ あり]	特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]	
症状 (その他) : ()			

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]

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]

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

代謝物測定 (尿中)	スフィンゴミエリン: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酸性スフィンゴミエリナーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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 ・ 未実施 アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施 異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) acid sphingomyelinase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] NPC1 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] NPC2 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	スフィンゴミエリン: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酸性スフィンゴミエリナーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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 ・ 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: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) acid sphingomyelinase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] NPC1遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] NPC2遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLA アリル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明] HLA 抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明] 前処置: () 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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"/> 新規	
受給者番号		受診日	年	月	日		

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

生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	---	---	---	-----------	---	----	---	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県	() 市区町村
------	---	------	----	---	---	--------------	----------	----------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	年	月	日	cm (SD)	体重 (測定日)	年	月	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	する ・ しない ・ 不明

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

病型	病型 (ゴーシェ病): [1型 ・ 2型 ・ 3型]			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]		
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]		
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
		発達障害 (その他): ()		
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]		
眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]			
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]			
その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()			

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]	
	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]

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

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

酵素活性測定	β-グルコシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) β-glucoocerebrosidase遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	β-グルコシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()

告示番号 116 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 3/3

発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・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-glucoocerebrosidase 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	91 ファブリー (Fabry) 病			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (ファブリー病) : [古典型 ・ 亜型 ・ 顕性ヘテロ接合体]			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]	易感染性 : [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [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] 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]		
緑内障 : [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]		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]	
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり] 聴力 (右) : () dB 聴力 (左) : () dB			
	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]	
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 特徴的な顔貌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()			

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (ファブリー病) : [古典型 ・ 亜型 ・ 顕性ヘテロ接合体]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]	易感染性 : [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [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]

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

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

代謝物測定 (尿中)	グロボトリアオシルセラミド (Gb3): [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	α-ガラクトシダーゼA活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: () /μL ヘモグロビン (Hb): () g/dL 血小板数: () ×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: ()
尿検査	尿中蛋白量: () mg/dL 尿蛋白量/尿中クレアチニン比: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()
生理機能検査	心電図検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 所見: ()
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 α-galactosidase A 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	グロボトリアオシルセラミド (Gb3): [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	α-ガラクトシダーゼA活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: () /μL ヘモグロビン (Hb): () g/dL 血小板数: () ×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: ()
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	92 クラッペ (Krabbe) 病			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (クラッペ病) : [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] 痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー : [なし ・ あり] 不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()	
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]	
	眼	緑内障 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり] 眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [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]
	耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり] 聴力 (右) : () dB 聴力 (左) : () dB	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]
	その他	巨舌 : [なし ・ あり] 特徴的な顔貌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()	

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (クラッペ病) : [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]

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

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

酵素活性測定	ガラクトセレブロシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()
髄液検査	髄液中総蛋白: ()mg/dL ・ 未実施 実施日: (年 月 日)
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
生理機能検査	神経伝導検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 伝導速度: [正常 ・ 遅延]
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) GALC 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	ガラクトセレブロシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()
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	93 ファーバー (Farber) 病				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
受給者番号		受診日	年	月	日		

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

生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	---	---	---	-----------	---	----	---	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県	() 市区町村
------	---	------	----	---	---	--------------	----------	----------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	年	月	日	cm (SD)	体重 (測定日)	年	月	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (ファーバー病): [古典型 ・ 中間型 ・ 軽症型 ・ 新生児型 ・ 進行性神経障害型 ・ サンドホッフ病合併型 ・ プロソバシン欠損型]													
----	---	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

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]		
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]			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]		
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]			Cherry-red spot: [なし ・ あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): ()dB			聴力 (左): ()dB									
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]												
その他	巨舌: [なし ・ あり]			特徴的な顔貌: [なし ・ あり]												
	症状 (その他): ()															

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (ファーバー病): [古典型 ・ 中間型 ・ 軽症型 ・ 新生児型 ・ 進行性神経障害型 ・ サンドホッフ病合併型 ・ プロソバシン欠損型]													
----	---	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

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]		
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]											
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			下痢: [なし ・ あり]								

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]	移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]	精神症状: [なし ・ あり]
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	カタレプシー: [なし ・ あり]
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]	
	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	
眼	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	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
その他	巨舌: [なし ・ あり]	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]	

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

酵素活性測定	セラミダーゼ活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	
	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	白血球数: () / μ L	ヘモグロビン (Hb): () g/dL
	BUN: () mg/dL	血清クレアチニン: () mg/dL
	ALT: () U/L	CK : () U/L
	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): () U/L	酸性ホスファターゼ (ACP): () U/L ・ 未実施
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]	
	検査項目名及び測定値: ()	
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	部位: ()	肺浸潤: [なし ・ あり]
	所見 (その他): ()	
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	部位: ()	
	所見: ()	
	CT 検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	部位: ()	
	所見: ()	
	MRI 検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	部位: ()	
	所見: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	ASAH1 遺伝子異常: [なし ・ あり]	PSAP 遺伝子異常: [なし ・ あり]
	遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	セラミダーゼ活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	
	測定値: ()	基準値: ()
血液検査	白血球数: () / μ L	ヘモグロビン (Hb): () g/dL
	BUN: () mg/dL	血清クレアチニン: () mg/dL
	ALT: () U/L	CK : () U/L
	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): () U/L	酸性ホスファターゼ (ACP): () U/L ・ 未実施
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]	
	検査項目名及び測定値: ()	
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)
	部位: ()	肺浸潤: [なし ・ あり]
	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・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) ASAH1遺伝子異常：[なし ・ あり] PSAP遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法 (その他)：()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度：[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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)				(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)	
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (マルチプルスルファターゼ欠損症): [新生児型 ・ 乳幼児型]			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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]	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] 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]		
緑内障: [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]		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]	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB			
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()			

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (マルチプルスルファターゼ欠損症): [新生児型 ・ 乳幼児型]			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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]	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]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]		

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]
	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]	
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]	
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]
	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	Cherry-red spot: [なし ・ あり]
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]	
	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB
その他	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
	巨舌: [なし ・ あり]	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]	

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

代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()	
	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()	
	スルファチド: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()	
酵素活性測定	アリルスルファターゼA活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値: ()	基準値: ()
	アリルスルファターゼB活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値: ()	基準値: ()
	アリルスルファターゼC活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値: ()	基準値: ()
	アリルスルファターゼ (その他) 活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	酵素名: ()	測定値: ()
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: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	SUMF1遺伝子異常: [なし ・ あり]	遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()	
	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()	
	スルファチド: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()	
酵素活性測定	アリルスルファターゼA活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値: ()	基準値: ()
	アリルスルファターゼB活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値: ()	基準値: ()

酵素活性測定	アリルスルファターゼC活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	アリルスルファターゼ (その他) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 酵素名: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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	95 ムコリポドーシスⅡ型 (I-cell病)					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]			易感染性: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]		
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]		
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]	
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]			
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]			
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害 (その他): ()							
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]					
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]			
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB		聴力 (左): ()dB			
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]					
その他	巨舌: [なし ・ あり]		特徴的な顔貌: [なし ・ あり]					
	症状 (その他): ()							

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]			易感染性: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]		
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]		
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]	
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]			

症状	精神・神経	不随意運動:ミオクローヌス:[なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア:[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害:[なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症:[なし ・ あり ・ 不明]
		注意欠如多動症:[なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症:[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害 (その他):()	
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑:[なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ):[なし ・ あり]
	眼	緑内障:[なし ・ あり]	白内障:[なし ・ あり]
	視神経萎縮:[なし ・ あり]	角膜混濁:[なし ・ あり]	Cherry-red spot:[なし ・ あり]
	眼球運動障害:水平性:[なし ・ あり]	垂直性:[なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	聴力障害:[なし ・ あり]	聴力(右):()dB	聴力(左):()dB
	滲出性中耳炎:[なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大:[なし ・ あり]	
その他	巨舌:[なし ・ あり]	特徴的な顔貌:[なし ・ あり]	
	症状 (その他):()		

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

酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
	β-グルコシダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
	β-ヘキササミニダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
血液検査	白血球数:()/μL	ヘモグロビン (Hb):()g/dL	血小板数:()×10 ⁴ /μL
	BUN:()mg/dL	血清クレアチニン:()mg/dL	AST:()U/L
	ALT:()U/L	CK :()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP):()U/L ・ 未実施
	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE):()U/L ・ 未実施		
	異常を示した血液検査:[未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値:()		
病理検査	組織診:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	部位:()	所見:()	
画像検査	単純X線検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	部位:()	所見:()	
	CT検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	部位:()	所見:()	
	MRI検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	部位:()	所見:()	
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	GNPTAB遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明]	GNPTG遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明]	
	遺伝子異常 (その他):()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他):()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
	β-グルコシダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
	β-ヘキササミニダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
血液検査	白血球数:()/μL	ヘモグロビン (Hb):()g/dL	血小板数:()×10 ⁴ /μL
	BUN:()mg/dL	血清クレアチニン:()mg/dL	AST:()U/L
	ALT:()U/L	CK :()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP):()U/L ・ 未実施
	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE):()U/L ・ 未実施		
	異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	96 ムコリポドーシスⅢ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		
		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]		
		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]				
	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]			
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]			
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]			
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]			
	発達障害 (その他): ()					
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]			
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]	
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]			
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]			
その他	巨舌: [なし ・ あり]		特徴的な顔貌: [なし ・ あり]			
	症状 (その他): ()					

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		
		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]		
		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]				
	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]			

症状	精神・神経	不随意運動:ミオクローヌス:[なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア:[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害:[なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症:[なし ・ あり ・ 不明]
		注意欠如多動症:[なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症:[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害 (その他):()	
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑:[なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ):[なし ・ あり]
眼	緑内障:[なし ・ あり]	白内障:[なし ・ あり]	視力低下:[なし ・ あり]
	視神経萎縮:[なし ・ あり]	角膜混濁:[なし ・ あり]	Cherry-red spot:[なし ・ あり]
耳鼻咽喉	眼球運動障害:水平性:[なし ・ あり]	垂直性:[なし ・ あり]	
	聴力障害:[なし ・ あり]	聴力(右):()dB	聴力(左):()dB
その他	滲出性中耳炎:[なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大:[なし ・ あり]	
	巨舌:[なし ・ あり]	特徴的な顔貌:[なし ・ あり]	
症状 (その他):()			

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

酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
	β-グルコシダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
	β-ヘキサミニダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
血液検査	白血球数:()/μL	ヘモグロビン (Hb):()g/dL	血小板数:()×10 ⁴ /μL
	BUN:()mg/dL	血清クレアチニン:()mg/dL	AST:()U/L
	ALT:()U/L	CK :()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP):()U/L ・ 未実施
	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE):()U/L ・ 未実施		
	異常を示した血液検査:[未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値:()		
病理検査	組織診:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	部位:()	所見:()	
画像検査	単純X線検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	部位:()	所見:()	
	CT検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	部位:()	所見:()	
	MRI検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	部位:()	所見:()	
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	GNPTAB遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明]	GNPTG遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明]	
	遺伝子異常 (その他):()		

検査所見 (その他) 検査所見 (その他):()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
	β-グルコシダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
	β-ヘキサミニダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
血液検査	白血球数:()/μL	ヘモグロビン (Hb):()g/dL	血小板数:()×10 ⁴ /μL
	BUN:()mg/dL	血清クレアチニン:()mg/dL	AST:()U/L
	ALT:()U/L	CK :()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP):()U/L ・ 未実施
	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE):()U/L ・ 未実施		
	異常を示した血液検査:[未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値:()		
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	97 ポンペ (Pompe) 病				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日			

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県	() 市区町村
------	---	------	--------	--------------	----------	----------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当
			する ・ しない ・ 不明

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

病型	病型 (ポンペ病): [乳児型 ・ 小児型 (遅発型) ・ 成人型 (遅発型)]						
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]	
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]					
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]					
精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]			
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]					
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害 (その他): ()						
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]				
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]		
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB		聴力 (左): ()dB		
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]				
その他	巨舌: [なし ・ あり]		特徴的な顔貌: [なし ・ あり]				
	症状 (その他): ()						

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (ポンペ病): [乳児型 ・ 小児型 (遅発型) ・ 成人型 (遅発型)]					
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]		
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]

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

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

酵素活性測定	酸性α-グルコシダーゼ (GAA) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]
	測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) acid α-glucosidase 遺伝子異常: [なし ・ あり]
	遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	酸性α-グルコシダーゼ (GAA) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]
	測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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	98 酸性リパーゼ欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (酸性リパーゼ欠損症): [ウォルマン (Wolman) 病 ・ コレステロールエステル蓄積症]			
症状	全身	易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	
	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] 筋緊張低下: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]		
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]		
	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	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]	
症状 (その他): ()				

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (酸性リパーゼ欠損症): [ウォルマン (Wolman) 病 ・ コレステロールエステル蓄積症]			
症状	全身	易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	
	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] 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]

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB 滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]
	その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()

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

酵素活性測定	酸性リパーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) LIPA遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()

検査所見 (その他) 検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	酸性リパーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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) LIPA遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()
--------	---

検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
------------	----------------

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
-----	---------------------------

家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()
-----	------------------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法 (その他)：()
------	---

呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]
------	--

栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]
------	---

移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髓 ・ 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	99 シスチン症			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (シスチン症): [腎型 ・ 中間型 ・ 非腎型 (眼型)]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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] 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	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] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [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]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB	滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]
	その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()	

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (シスチン症): [腎型 ・ 中間型 ・ 非腎型 (眼型)]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [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]

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

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

代謝物測定	白血球中シスチン濃度: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) CTNS遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	白血球中シスチン濃度: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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) 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	100 遊離シアル酸蓄積症			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (遊離シアル酸蓄積症): [乳児型 (重症型) ・ 中間型 ・ Salla病 (軽症型)]			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]		
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]		
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害 (その他): ()				
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]		
眼	緑内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]			
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB		
その他	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
	巨舌: [なし ・ あり]		特徴的な顔貌: [なし ・ あり]	
症状 (その他): ()				

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]	
	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]

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]
	皮膚・粘膜	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]
耳鼻咽喉	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害 (その他): ()	
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]	
	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり]	
その他	視神経萎縮: [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]	
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]	
その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり]	
	症状 (その他): ()	

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

代謝物測定	血中	遊離シアル酸: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	尿中	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]
血液検査	測定値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	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)	白血球数: () /μL ヘモグロビン (Hb): () g/dL 血小板数: () ×10 ⁴ /μL
血液検査	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]
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)	検査項目名及び測定値: ()
	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: ()
	部位: ()	所見: ()
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)	部位: ()
	部位: ()	所見: ()
画像検査	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)	部位: ()
	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)	遺伝子検査 (シアリ) 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 (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)
	尿中	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]
血液検査	測定値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	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)	白血球数: () /μL ヘモグロビン (Hb): () g/dL 血小板数: () ×10 ⁴ /μL
血液検査	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]
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)	検査項目名及び測定値: ()
	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: ()
	部位: ()	所見: ()
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)	部位: ()
	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	101 神経セロイドリポフスチン症				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日			

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (神経セロイドリポフスチン症): [先天型 ・ 乳児型 ・ 遅発乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型 ・ 非定型]
----	---

身体所見	小頭症 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]
------	-----------------------------

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (神経セロイドリポフスチン症): [先天型 ・ 乳児型 ・ 遅発乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型 ・ 非定型]
----	---

身体所見	小頭症 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]
------	-----------------------------

症状	全身	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心臓弁膜症: [なし ・ あり] 気管狭窄: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]		

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

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

酵素活性測定	パルミトイルプロテインチオエステラーゼ(PPT) 1活性:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値:() 基準値:()
	トリペプチジルペプチダーゼ(TPP) 1活性:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値:() 基準値:()
	カテプシンD活性:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値:() 基準値:()
血液検査	白血球数:()/μL ヘモグロビン(Hb):()g/dL 血小板数:()×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:()
	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:()
	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) CLN1遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] CLN2遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] CLN10遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常(その他):()
検査所見(その他)	検査所見(その他):()

検査所見(申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	パルミトイルプロテインチオエステラーゼ(PPT) 1活性:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値:() 基準値:()
	トリペプチジルペプチダーゼ(TPP) 1活性:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値:() 基準値:()
	カテプシンD活性:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値:() 基準値:()
血液検査	白血球数:()/μL ヘモグロビン(Hb):()g/dL 血小板数:()×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) CLN1遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] CLN2遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] CLN10遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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	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"/> 新規	
受給者番号	年	月	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	肥満度

発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日
------	---	---	---	-----	---	---	---

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

手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]					
		心筋障害: [なし ・ あり]			肥大型心筋症: [なし ・ あり]								
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]					腎皮質小嚢胞: [なし ・ あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			肝機能障害: [なし ・ あり]			下痢: [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]						精神症状: [なし ・ あり]			睡眠障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]					
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]						ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 (その他): ()												
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]			被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]			軟部腫瘍: [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): ()												

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]			

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 睡眠障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり] 軟部腫瘍: [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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

代謝物測定	代謝物測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: () / 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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: () / 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) 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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

身体所見	小頭症 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 前額突出: [なし ・ あり] 大泉門開大: [なし ・ あり] 鼻根部扁平: [なし ・ あり] 内眼角贅皮: [なし ・ あり] 眼間開離: [なし ・ あり] 近位優位な対称性の四肢短縮症: [なし ・ あり]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり] 哺乳力低下: [なし ・ あり] 凝固能低下: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心臓弁膜症: [なし ・ あり] 気管狭窄: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり] 腎皮質小嚢胞: [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 関節拘縮: [なし ・ あり] 関節の異常石灰化: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり] 肝機能障害: [なし ・ あり] 下痢: [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]	
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]	
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()	
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり] 魚鱗癬: [なし ・ あり]	
眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり]		
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB		
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]		
その他	巨舌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()		

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

身体所見	小頭症 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 前額突出: [なし ・ あり] 大泉門開大: [なし ・ あり] 鼻根部扁平: [なし ・ あり] 内眼角贅皮: [なし ・ あり] 眼間開離: [なし ・ あり] 近位優位な対称性の四肢短縮症: [なし ・ あり]		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり] 哺乳力低下: [なし ・ あり] 凝固能低下: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心臓弁膜症: [なし ・ あり] 気管狭窄: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり] 腎皮質小嚢胞: [なし ・ あり]	

症状	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]	関節の異常石灰化: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]		
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]			
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	肝機能障害: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]				
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]				
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]				
		精神症状: [なし ・ あり]				
		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]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]			
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]			
	発達障害 (その他): ()					
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]		魚鱗癬: [なし ・ あり]	
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]	
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]			
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB		聴力 (左): ()dB	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]			
その他	巨舌: [なし ・ あり]					
症状 (その他): ()						

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

代謝物測定 (血中)	極長鎖脂肪酸測定: [未実施 ・ 実施]	実施日: ()年()月()日			
	C26:0: 測定値: ()mg/dL	μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL	μmol/L (nmol/mL)	
	C25:0: 測定値: ()mg/dL	μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL	μmol/L (nmol/mL)	
	C24:0: 測定値: ()mg/dL	μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL	μmol/L (nmol/mL)	
	C22:0: 測定値: ()mg/dL	μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL	μmol/L (nmol/mL)	
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)	
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)	
	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		
血液検査	ALT: ()U/L	CK: ()U/L	血清直接ビリルビン (D-Bil): ()mg/dL		
	血清間接ビリルビン (I-Bil): ()mg/dL	酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L	未実施		
	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L	未実施			
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]				
	検査項目名及び測定値: ()				
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: ()年()月()日			
	部位: ()				
	所見: ()				
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: ()年()月()日			
	部位: ()				
	所見: ()				
	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: ()年()月()日			
	部位: ()				
	所見: ()				
画像検査	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: ()年()月()日			
	部位: ()				
	所見: ()				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: ()年()月()日			
	所見: ()				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

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 アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髓 ・ 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	104 副腎白質ジストロフィー			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

病型	病型 (副腎白質ジストロフィー): [小児大脳型 ・ 思春期大脳型 ・ 副腎脊髄ニューロパチー (AMN) ・ 成人大脳型 ・ 小脳・脳幹型 ・ アジソン型 ・ 女性発症者 ・ その他 (発症前男性等)]			
症状	全身	体重減少: [なし ・ あり] 無気力: [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり] 低血圧: [なし ・ あり]	食欲不振: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	気管狭窄: [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]	排尿障害: [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり] 排泄障害: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 痙性麻痺: [なし ・ あり] クロス: [なし ・ あり]		
		精神症状: [なし ・ あり] カタルеп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]		
不随意運動: ミオクロス: [なし ・ あり ・ 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]		
感覚障害: 知覚低下: [なし ・ あり ・ 不明] 感覚障害 (その他): ()		知覚過敏: [なし ・ あり ・ 不明] 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]	色素沈着: [なし ・ あり]	
眼	緑内障: [なし ・ あり] 視野欠損: 皮質盲: [なし ・ あり] 斜視: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	視野障害: [なし ・ あり] 網膜色素変性: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]			
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB	聴力 (左): ()dB	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]		
その他	巨舌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()			

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]

症状	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] 性質：[痙縮 ・ 固縮]	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] 排泄障害：[なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞：[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害：[なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行：[なし ・ あり] 精神症状：[なし ・ あり] 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]			
		痙攣：[なし ・ あり] カタレプシー：[なし ・ あり] 病的腱反射の出現：[なし ・ あり] 嚥下障害：[なし ・ あり] 言語障害：[なし ・ あり]			
	不随意運動：ミオクローヌス：[なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア：[なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害：[なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症：[なし ・ あり ・ 不明]		
注意欠如多動症：[なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症：[なし ・ あり ・ 不明]			
発達障害 (その他)：()					
感覚障害：知覚低下：[なし ・ あり ・ 不明]		知覚過敏：[なし ・ あり ・ 不明]		疼痛：[なし ・ あり ・ 不明]	
感覚障害 (その他)：()					
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑：[なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ)：[なし ・ あり]	色素沈着：[なし ・ あり]		
眼	緑内障：[なし ・ あり]	視力低下：[なし ・ あり]	視野障害：[なし ・ あり]		
	視野欠損：皮質盲：[なし ・ あり] 斜視：[なし ・ あり]	角膜混濁：[なし ・ あり]	網膜色素変性：[なし ・ あり]		
眼球運動障害：水平性：[なし ・ あり]		垂直性：[なし ・ あり]			
耳鼻咽喉	聴力障害：[なし ・ あり]	聴力 (右)：()dB	聴力 (左)：()dB		
	滲出性中耳炎：[なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大：[なし ・ あり]			
その他	巨舌：[なし ・ あり] 症状 (その他)：()				

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

代謝物測定 (血中)	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)		
血液検査	C22:0：測定値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		
	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		
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)：()			

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
代謝物測定 (血中)	極長鎖脂肪酸測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) C26:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C25:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C24:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C22:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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 ACTH: ()pg/mL 実施日: (年 月 日) 異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
負荷試験	迅速ACTH (コートロシン) 負荷: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 血中コルチゾール低反応: [なし ・ あり]
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
生理機能検査	誘発電位検査: 聴覚脳幹誘発電位 (ABR): [未実施 ・ 実施] 所見: () 体性感覚誘発電位 (SEP): [未実施 ・ 実施] 所見: () 視覚誘発電位 (VEP): [未実施 ・ 実施] 所見: ()
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: () CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: () MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ABCD1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLA アリル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明] HLA 抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明] 前処置: () 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)				(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)	
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-----------------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 気管狭窄: [なし ・ あり]	不整脈: [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] 筋緊張低下: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [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): ()	
		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): ()			
耳鼻咽喉	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] 魚鱗癬: [なし ・ あり]		
	緑内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視野障害: [なし ・ あり]		
その他	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]		
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): ()			

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]	不整脈: [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] 筋緊張低下: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [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]
	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] 下痢: [なし ・ あり]		

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]	移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]	精神運動機能の退行: [なし ・ あり]	精神症状: [なし ・ あり]	痙攣: [なし ・ あり]	
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	カタレプシー: [なし ・ あり]	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]	発達障害 (その他): ()	
		感覚障害: 知覚低下: [なし ・ あり ・ 不明]	知覚過敏: [なし ・ あり ・ 不明]	疼痛: [なし ・ あり ・ 不明]	感覚障害 (その他): ()		
		皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]	魚鱗癬: [なし ・ あり]		
	眼	緑内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]	視野障害: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	網膜色素変性: [なし ・ あり]	
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]				
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB	聴力 (左): ()dB	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
		その他	巨舌: [なし ・ あり]	症状 (その他): ()			

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

代謝物測定 (血中)	フィタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		
	プリスタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		
	フィタン酸/プリスタン酸比: ()	未実施				
血液検査	白血球数: ()/μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL	血小板数: ()×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
髄液検査	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: ()	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)	部位: ()	所見 (その他): ()	肺浸潤: [なし ・ あり]	
	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: ()	
遺伝学的検査	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()	所見: ()		
	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()	所見: ()		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	phyH遺伝子異常: [なし ・ あり]	PEX7遺伝子異常: [なし ・ あり]	遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()					

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (血中)	フィタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		
	プリスタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		
	フィタン酸/プリスタン酸比: ()	未実施				
血液検査	白血球数: ()/μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL	血小板数: ()×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
髄液検査	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: ()	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)	部位: ()	所見 (その他): ()	肺浸潤: [なし ・ あり]	
	検査所見 (その他)	検査所見 (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] PEX7遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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"/> 新規
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	気管狭窄: [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]		
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]		
	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): ()				

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]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]		
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]		

症状	精神・神経	不随意運動:ミオクローヌス:[なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア:[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害:[なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症:[なし ・ あり ・ 不明]
	注意欠如多動症:[なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症:[なし ・ あり ・ 不明]
	発達障害 (その他):()		
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑:[なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ):[なし ・ あり]
	眼	緑内障:[なし ・ あり]	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
	滲出性中耳炎:[なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大:[なし ・ あり]
その他	巨舌:[なし ・ あり]		
症状 (その他):()			

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

代謝物測定	代謝物測定:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	測定物質名:()	検体採取部位:()	
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	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
病理検査	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]	
画像検査	単純X線検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	肺浸潤:[なし ・ あり]
	部位:()	所見:()	
遺伝学的検査	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:()	
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):()		

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	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	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
病理検査	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]	
画像検査	単純X線検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	肺浸潤:[なし ・ あり]
	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) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明] HLA抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明] 前処置: () 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日

医療機関住所 診療科 医師名 (印)

小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

病名	107 ウィルソン (Wilson) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]	骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]					
		筋緊張低下: [なし・あり]	筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]					
	筋緊張亢進: [なし・あり]	性質: [痙縮・固縮]									
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]									
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]									
眼	振戦: [なし・あり・不明]										
	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉症スペクトラム症: [なし・あり・不明]										
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]										
発達障害 (その他): ()											
	眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視野障害: [なし・あり]			
視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		カイザー・フライシャー (Kayser-Fleisher)		角膜輪: [なし・あり]					
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり] 垂直性: [なし・あり]											
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
その他	症状 (その他): ()										

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]	骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]					
		筋緊張低下: [なし・あり]	筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]					
	筋緊張亢進: [なし・あり]	性質: [痙縮・固縮]									
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]									
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]									
眼	振戦: [なし・あり・不明]										
	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉症スペクトラム症: [なし・あり・不明]										
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]										
発達障害 (その他): ()											
	眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視野障害: [なし・あり]			
視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		カイザー・フライシャー (Kayser-Fleisher)		角膜輪: [なし・あり]					
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり] 垂直性: [なし・あり]											
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
その他	症状 (その他): ()										

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

血液検査	血清尿酸：()mg/dL 血中遊離銅：()μg/dL	血清セロプラスミン：()mg/dL 直接Coombs試験：[陰性 ・ 陽性 ・ 不明]	血清銅 (Cu)：()μg/dL
尿検査	尿中銅 (Cu)：()μg/day		
負荷試験	D-ペニシラミン負荷試験：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		尿中銅 (Cu)：()μg/day
病理検査	肝生検：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		肝銅含量：()μg/g乾重量
画像検査	MRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 被殻、尾状核、淡蒼球、小脳歯状核 (+中小脳脚)、視床外側部に左右対称のT2強調高信号：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()		
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]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	血清尿酸：()mg/dL 血中遊離銅：()μg/dL	血清セロプラスミン：()mg/dL 直接Coombs試験：[陰性 ・ 陽性 ・ 不明]	血清銅 (Cu)：()μg/dL
尿検査	尿中銅 (Cu)：()μg/day		
負荷試験	D-ペニシラミン負荷試験：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		尿中銅 (Cu)：()μg/day
病理検査	肝生検：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		肝銅含量：()μg/g乾重量
画像検査	MRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 被殻、尾状核、淡蒼球、小脳歯状核 (+中小脳脚)、視床外側部に左右対称のT2強調高信号：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 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：()		実施時年齢：(歳 か月)
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		ATP7B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] 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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	腎・泌尿器	膀胱憩室: [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]			骨粗鬆症: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]		
	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]			自閉症スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害 (その他): ()			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
眼	毛髪異常: [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): ()									

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]		
	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]			自閉症スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害 (その他): ()			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
眼	毛髪異常: [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): ()									

告示番号 **29** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

症状	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB	聴力 (左): ()dB
	その他	症状 (その他): ()		
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載				
血液検査	乳酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL	
	ピルビン酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL	
	血清セルロプラスミン: ()mg/dL	血清銅 (Cu): ()μg/dL		
尿検査	尿中銅 (Cu): ()μg/day			
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 銅濃度: () ng/mg 蛋白			
画像検査	MRI 検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)		
	脳萎縮: [なし ・ あり]	硬膜下出血: [なし ・ あり]		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	ATP7A 遺伝子異常: [なし ・ あり]	
	遺伝子異常 (その他): ()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
血液検査	乳酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL	
	ピルビン酸: これまでの最高値: ()mg/dL	基準値 (自): ()mg/dL	基準値 (至): ()mg/dL	
	血清セルロプラスミン: ()mg/dL	血清銅 (Cu): ()μg/dL		
尿検査	尿中銅 (Cu): ()μg/day			
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 銅濃度: () ng/mg 蛋白			
画像検査	MRI 検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)		
	脳萎縮: [なし ・ あり]	硬膜下出血: [なし ・ あり]		
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]	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()			
既往歴	硬膜下出血: [なし ・ あり] 繰り返す尿路感染症: [なし ・ あり]			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	ビタミンD: [なし ・ あり]	L-ヒスチジン銅: [なし ・ あり]	ジスルフィラム: [なし ・ あり]	
栄養管理	銅制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()			
治療	治療 (その他): ()			
今後の治療方針	今後の治療方針: ()			
	治療見込み期間 (入院)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	
治療見込み期間 (外来)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	通院頻度: ()回/月	
医療機関・医師署名				
上記の通り診断します。				
医療機関名	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	109 オクシピタル・ホーン症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]									
	腎・泌尿器	膀胱憩室: [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]				骨粗鬆症: [なし・あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし・あり]				脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]									
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]									
	眼	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉症スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]											
発達障害(その他): ()											
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						
症状(その他): ()											

臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]									
	腎・泌尿器	膀胱憩室: [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]				骨粗鬆症: [なし・あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし・あり]				脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]									
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]									
	眼	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉症スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]											
発達障害(その他): ()											
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						
症状(その他): ()											

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

血液検査	血清セロプラスミン：()mg/dL	血清銅 (Cu)：()μg/dL
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) 銅濃度：()ng/mg蛋白
画像検査	単純X線検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) 後頭骨に角様の突起：[なし ・ あり]
	所見 (その他)：()	
MRA検査 (頭部)	MRA検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) 血管蛇行：[なし ・ あり]
	所見 (その他)：()	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) ATP7A遺伝子異常：[なし ・ あり]
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)：()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	血清セロプラスミン：()mg/dL	血清銅 (Cu)：()μg/dL
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) 銅濃度：()ng/mg蛋白
画像検査	単純X線検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) 後頭骨に角様の突起：[なし ・ あり]
	所見 (その他)：()	
MRA検査 (頭部)	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]
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：()
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"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]	骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]							
		筋緊張低下: [なし・あり]	筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]							
	筋緊張亢進: [なし・あり]	性質: [痙縮・固縮]											
	消化器	肝腫大: [なし・あり]				脾腫大: [なし・あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]											
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			意識障害: [なし・あり]		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]									
	眼	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉症スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]											
発達障害(その他): ()													
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								
症状(その他): ()													

臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]	骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]							
		筋緊張低下: [なし・あり]	筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]							
	筋緊張亢進: [なし・あり]	性質: [痙縮・固縮]											
	消化器	肝腫大: [なし・あり]				脾腫大: [なし・あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]											
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			意識障害: [なし・あり]		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]									
	眼	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉症スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]											
発達障害(その他): ()													
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								
症状(その他): ()													

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載			
血液検査	血清セロプラスミン：()mg/dL フェリチン：()ng/mL ・ 未実施	血清鉄 (Fe)：()μg/dL	血清銅 (Cu)：()μg/dL
画像検査	MRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：()年 ()月 ()日) 所見：()		
	FDG-PET検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：()年 ()月 ()日) 所見：()		
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他)：()	実施日：()年 ()月 ()日)	NBIA4遺伝子異常：[なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()		
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
血液検査	血清セロプラスミン：()mg/dL フェリチン：()ng/mL ・ 未実施	血清鉄 (Fe)：()μg/dL	血清銅 (Cu)：()μg/dL
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] 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] 遺伝子異常 (その他)：()	実施日：()年 ()月 ()日)	NBIA4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	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] デフェラシロクス：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()	デフェロキサミン：[なし ・ あり] 新鮮凍結血漿 (FFP)：[なし ・ あり]	デフェリプロン：[なし ・ あり]
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	111 亜硫酸酸化酵素欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村	
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし・あり]			易感染性: [なし・あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		冠動脈疾患: [なし・あり]		
		気管狭窄: [なし・あり]		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]		
小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]						
不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]			ジストニア: [なし・あり・不明]					
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]						
発達障害(その他): ()								
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB			
その他	症状(その他): ()							

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし・あり]			易感染性: [なし・あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		冠動脈疾患: [なし・あり]		
		気管狭窄: [なし・あり]		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]		
小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]						
不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]			ジストニア: [なし・あり・不明]					
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]						
発達障害(その他): ()								
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB			
その他	症状(その他): ()							

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	含硫アミノ酸制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]			易感染性: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		冠動脈疾患: [なし ・ あり]		
		気管狭窄: [なし ・ あり]		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]		
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]						
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
発達障害 (その他): ()								
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB			
その他	症状 (その他): ()							

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]			易感染性: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		冠動脈疾患: [なし ・ あり]		
		気管狭窄: [なし ・ あり]		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]		
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]						
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
発達障害 (その他): ()								
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB			
その他	症状 (その他): ()							

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	亜鉛: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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"/> 新規
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 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]
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 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]		
耳鼻咽喉	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]			
	発達障害 (その他): ()			
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]			
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 聴力 (左): () dB			
その他	症状 (その他): ()			

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 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]
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 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]		
耳鼻咽喉	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]			
	発達障害 (その他): ()			
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]			
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 聴力 (左): () dB			
その他	症状 (その他): ()			

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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	114 ヒポキサンチンアミノホリボシルトランスフェラーゼ欠損症(レッシュ・ナイハン(Lesch-Nyhan)症候群)					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
受給者番号			受診日	年 月 日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]			易感染性: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		冠動脈疾患: [なし ・ あり]		
		気管狭窄: [なし ・ あり]		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]		
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]						
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
発達障害 (その他): ()								
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB		聴力 (左): ()dB			
その他	症状 (その他): ()							

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]			易感染性: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		冠動脈疾患: [なし ・ あり]		
		気管狭窄: [なし ・ あり]		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]		
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]						
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
発達障害 (その他): ()								
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB		聴力 (左): ()dB			
その他	症状 (その他): ()							

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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	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"/> 新規		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村	
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし・あり]	易感染性: [なし・あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり] 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]
	消化器	肝腫大: [なし・あり]	脾腫大: [なし・あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・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	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): ()		
	精神・神経	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]		

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]
	消化器	肝腫大: [なし・あり]	脾腫大: [なし・あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・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	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): ()		
	精神・神経	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]		

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	アロプリノール: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
移植	腎移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 先行的腎移植: [なし ・ あり] 生体腎移植: [なし ・ あり]
手術	経皮的腎砕石術 (PNL): [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 体外衝撃波結石破砕治療 (ESWL): [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日)
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]			易感染性 : [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]		心臓弁膜症 : [なし ・ あり]		冠動脈疾患 : [なし ・ あり]		
		気管狭窄 : [なし ・ あり]		心筋障害 : [なし ・ あり]		肥大型心筋症 : [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]		骨変形 : [なし ・ あり]		関節拘縮 : [なし ・ あり]		
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]		筋萎縮 : [なし ・ あり]		筋力低下 : [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]		性質 : [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]		脾腫大 : [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]		精神症状 : [なし ・ あり]		痙攣 : [なし ・ あり]		
小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー : [なし ・ あり]						
不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]						
発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]						
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]						
発達障害 (その他) : ()								
眼	緑内障 : [なし ・ あり]		白内障 : [なし ・ あり]		視力低下 : [なし ・ あり]		視神経萎縮 : [なし ・ あり]	
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]		垂直性 : [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]		聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB			
その他	症状 (その他) : ()							

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]			易感染性 : [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]		心臓弁膜症 : [なし ・ あり]		冠動脈疾患 : [なし ・ あり]		
		気管狭窄 : [なし ・ あり]		心筋障害 : [なし ・ あり]		肥大型心筋症 : [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]		骨変形 : [なし ・ あり]		関節拘縮 : [なし ・ あり]		
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]		筋萎縮 : [なし ・ あり]		筋力低下 : [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]		性質 : [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]		脾腫大 : [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]		精神症状 : [なし ・ あり]		痙攣 : [なし ・ あり]		
小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー : [なし ・ あり]						
不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]						
発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]						
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]						
発達障害 (その他) : ()								
眼	緑内障 : [なし ・ あり]		白内障 : [なし ・ あり]		視力低下 : [なし ・ あり]		視神経萎縮 : [なし ・ あり]	
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]		垂直性 : [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]		聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB			
その他	症状 (その他) : ()							

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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	117 尿酸トランスポーター異常症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		
		気管狭窄: [なし ・ あり]		心筋障害: [なし ・ あり]		
	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]			
	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB		
その他	症状 (その他): ()					

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		
		気管狭窄: [なし ・ あり]		心筋障害: [なし ・ あり]		
	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]			
	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB		
その他	症状 (その他): ()					

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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	118 オロト酸尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
現在の身長・体重	身長(測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]									
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]			心臓弁膜症: [なし・あり]			冠動脈疾患: [なし・あり]			
		気管狭窄: [なし・あり]			心筋障害: [なし・あり]			肥大型心筋症: [なし・あり]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]			
		筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり]									
小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]											
不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明] ジストニア: [なし・あり・不明]											
	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]										
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]										
	発達障害(その他): ()										
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり] 垂直性: [なし・あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
その他	症状(その他): ()										

臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]									
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]			心臓弁膜症: [なし・あり]			冠動脈疾患: [なし・あり]			
		気管狭窄: [なし・あり]			心筋障害: [なし・あり]			肥大型心筋症: [なし・あり]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]			
		筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり]									
小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]											
不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明] ジストニア: [なし・あり・不明]											
	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]										
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]										
	発達障害(その他): ()										
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり] 垂直性: [なし・あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
その他	症状(その他): ()										

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

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
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: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]		
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: ()
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): ()		

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	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: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]		
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	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり]	
	詳細: ()	

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	ウリジン: [なし ・ あり]	
	薬物療法 (その他): ()	
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施]	
	詳細: ()	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日)	
	治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり]
		気管狭窄: [なし ・ あり]	心筋障害: [なし ・ あり]
	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]	
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	
聴力 (左): () dB			
その他	症状 (その他): ()		

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり]
		気管狭窄: [なし ・ あり]	心筋障害: [なし ・ あり]
	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]	
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	
聴力 (左): () dB			
その他	症状 (その他): ()		

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

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: ()
	酵素活性測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定③: [未実施 ・ 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	120 先天性葉酸吸収不全症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規				
受給者番号			受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		体重増加不良: [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]					
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	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]		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]									
	精神・神経	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]					カタレプシー: [なし ・ あり]				
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]					ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]				
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
皮膚・粘膜	注意欠如多動症: [なし ・ 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	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB						
その他	汎血球減少症: [なし ・ あり]		低ガンマグロブリン血症: [なし ・ あり]								
症状 (その他): ()											

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		体重増加不良: [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]					
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	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]		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]									
	精神・神経	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]					カタレプシー: [なし ・ あり]				
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]					ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]				

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

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

血液検査	ビタミンB12: () pg/mL 葉酸: () ng/mL
負荷試験	経口葉酸負荷試験: [未実施 ・ 実施] 葉酸: 基礎値: () ng/mL 実施日: () 年 () 月 () 日 葉酸: 頂値: () ng/mL
髄液検査	髄液中葉酸: () ng/mL
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他): () 実施日: () 年 () 月 () 日 SLC46A1遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	ビタミンB12: () pg/mL 葉酸: () ng/mL
負荷試験	経口葉酸負荷試験: [未実施 ・ 実施] 葉酸: 基礎値: () ng/mL 実施日: () 年 () 月 () 日 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] 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] 遺伝子異常 (その他): () 実施日: () 年 () 月 () 日 SLC46A1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: ()
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"/> 新規
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	体重増加不良: [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり]	気管狭窄: [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	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]			
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			
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]				
耳鼻咽喉	自閉スペクトラム症: [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]				
その他	発達障害 (その他): ()				
その他	緑内障: [なし ・ あり]				
その他	白内障: [なし ・ あり]				
その他	視力低下: [なし ・ あり]				
その他	視野障害: [なし ・ あり]				
その他	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]				
その他	垂直性: [なし ・ あり]				
その他	聴力障害: [なし ・ あり]				
その他	聴力 (右): () dB				
その他	聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()				

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	体重増加不良: [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり]	気管狭窄: [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	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]			
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			
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]				
耳鼻咽喉	自閉スペクトラム症: [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]				
その他	発達障害 (その他): ()				
その他	緑内障: [なし ・ あり]				
その他	白内障: [なし ・ あり]				
その他	視力低下: [なし ・ あり]				
その他	視野障害: [なし ・ あり]				
その他	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]				
その他	垂直性: [なし ・ あり]				

症状	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB
	その他	症状 (その他): ()		

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

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
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: ()
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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
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: ()
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	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)
遺伝学的検査	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]	検査名 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

その他の所見 (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"/> 新規
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 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] 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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 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]	精神症状: [なし ・ あり] カタルепシー: [なし ・ あり] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB
	その他	症状 (その他): ()	

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 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] 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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 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]	精神症状: [なし ・ あり] カタルепシー: [なし ・ あり] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB
	その他	症状 (その他): ()	

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

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
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	L-Dopa: [なし ・ あり] 5-HTP: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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"/> 新規
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 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] 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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 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] カタルепシー: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 垂直性: [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): ()	
	精神・神経	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
	精神・神経	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]

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] 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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 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] カタルепシー: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 垂直性: [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): ()	
	精神・神経	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
	精神・神経	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]

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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-アミノ酸炭酸酵素欠損症				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 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] 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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 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] カタルプシー: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]
	その他	聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB	
	その他	症状 (その他): ()	

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 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] 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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 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] カタルプシー: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]
	その他	聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB	
	その他	症状 (その他): ()	

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	ビタミンB ₆ : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	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]
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"/> 新規
受給者番号		受診日	年	月	日	

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

生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	---	---	---	-----------	---	----	---	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
------	---	------	----	---	---	--------------	----------	------	----------	------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	年	月	日	cm (SD)	体重 (測定日)	年	月	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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]																
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり]				冠動脈疾患: [なし ・ あり]								
		気管狭窄: [なし ・ あり]				心筋障害: [なし ・ あり]				肥大型心筋症: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり]				関節拘縮: [なし ・ あり]								
		筋緊張低下: [なし ・ あり]				筋萎縮: [なし ・ あり]				筋力低下: [なし ・ あり]								
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]																
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]							脾腫大: [なし ・ あり]									
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]																
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]																
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]																
	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]																	
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]							ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]										
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]							自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]										
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]							限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]										
	発達障害 (その他): ()																	
眼	緑内障: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり]				視神経萎縮: [なし ・ あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]																	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB																	
その他	症状 (その他): ()																	

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]																
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]				心臓弁膜症: [なし ・ あり]				冠動脈疾患: [なし ・ あり]								
		気管狭窄: [なし ・ あり]				心筋障害: [なし ・ あり]				肥大型心筋症: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり]				関節拘縮: [なし ・ あり]								
		筋緊張低下: [なし ・ あり]				筋萎縮: [なし ・ あり]				筋力低下: [なし ・ あり]								
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]																
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]							脾腫大: [なし ・ あり]									
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]																
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]																
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]																
	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]																	
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]							ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]										
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]							自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]										
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]							限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]										
	発達障害 (その他): ()																	
眼	緑内障: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり]				視神経萎縮: [なし ・ あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]																	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB																	
その他	症状 (その他): ()																	

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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"/> 新規
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 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] 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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 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]	精神症状: [なし ・ あり] カタルепシー: [なし ・ あり] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]
	眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB
	その他	症状 (その他): ()	

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 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] 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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 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]	精神症状: [なし ・ あり] カタルепシー: [なし ・ あり] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]
	眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB
	その他	症状 (その他): ()	

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

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
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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"/> 新規
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	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) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 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] 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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 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]	精神症状: [なし ・ あり] カタルプシー: [なし ・ あり] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB
	その他	症状 (その他): ()	

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 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] 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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 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]	精神症状: [なし ・ あり] カタルプシー: [なし ・ あり] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB
	その他	症状 (その他): ()	

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

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: ()
	酵素活性測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	タウリン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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"/> 新規	
受給者番号		受診日	年	月	日		
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI
		年	月		日	年	月
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()						
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)			療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]	易感染性: [なし・あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり] 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] 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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・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	緑内障: [なし・あり]	白内障: [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): ()	
	精神・神経	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]

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] 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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・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	緑内障: [なし・あり]	白内障: [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): ()	
	精神・神経	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]

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

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	異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"/> 新規					
受給者番号		受診日	年	月	日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男	女	性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※ 診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]			心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			冠動脈疾患 : [なし ・ あり]					
		気管狭窄 : [なし ・ あり]			心筋障害 : [なし ・ あり]			肥大型心筋症 : [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]					
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり] 性質 : [痙縮 ・ 固縮]												
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり]											
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー : [なし ・ あり]											
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]											
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]												
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]													
発達障害 (その他) : ()													
皮膚・粘膜	発疹性黄色腫 : [なし ・ あり]												
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]						
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]			網膜脂血症 : [なし ・ あり]									
眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]													
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB			聴力 (左) : () dB						
その他	症状 (その他) : ()												

臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]			心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			冠動脈疾患 : [なし ・ あり]					
		気管狭窄 : [なし ・ あり]			心筋障害 : [なし ・ あり]			肥大型心筋症 : [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]					
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり] 性質 : [痙縮 ・ 固縮]												
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり]											
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー : [なし ・ あり]											
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]											
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]												
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]													
発達障害 (その他) : ()													
皮膚・粘膜	発疹性黄色腫 : [なし ・ あり]												
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]						
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]			網膜脂血症 : [なし ・ あり]									

症状	眼	眼球運動障害：水平性：[なし ・ あり] 垂直性：[なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害：[なし ・ あり] 聴力(右)：()dB 聴力(左)：()dB
	その他	症状(その他)：()

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

血液検査	血清クレアチニン：()mg/dL	血糖値(空腹時)：()mg/dL	HbA1c：()%
	アミラーゼ：()U/L	P型アミラーゼ：()U/L	リパーゼ：()U/L
	総コレステロール：()mg/dL	HDLコレステロール：()mg/dL	中性脂肪(TG)：()mg/dL
	アポリipoprotein C-II：()mg/dL ・ 未実施	アポリipoprotein C-III：()mg/dL ・ 未実施	
	アポリipoprotein E：()mg/dL ・ 未実施		
	アポリipoprotein Eフェノタイプ：()		
	リポ蛋白分画：カイロミクロン増加：[なし ・ あり]		
アポリipoprotein A-V：()ng/mL ・ 未実施			
測定キット名：()			
リポ蛋白リパーゼ(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ipoprotein C-II 遺伝子異常：[なし ・ あり]
	GPIIb/IIIa遺伝子異常：[なし ・ あり]	LMF1遺伝子異常：[なし ・ あり]
	アポリipoprotein A-V遺伝子異常：[なし ・ あり]	
	遺伝子異常(その他)：()	

検査所見(その他)	検査所見(その他)：()
-----------	---------------

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	血清クレアチニン：()mg/dL	血糖値(空腹時)：()mg/dL	HbA1c：()%
	アミラーゼ：()U/L	P型アミラーゼ：()U/L	リパーゼ：()U/L
	総コレステロール：()mg/dL	HDLコレステロール：()mg/dL	中性脂肪(TG)：()mg/dL
	アポリipoprotein C-II：()mg/dL ・ 未実施	アポリipoprotein C-III：()mg/dL ・ 未実施	
	アポリipoprotein E：()mg/dL ・ 未実施		
	アポリipoprotein Eフェノタイプ：()		
	リポ蛋白分画：カイロミクロン増加：[なし ・ あり]		
アポリipoprotein A-V：()ng/mL ・ 未実施			
測定キット名：()			
リポ蛋白リパーゼ(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ipoprotein C-II 遺伝子異常：[なし ・ あり]
	GPIIb/IIIa遺伝子異常：[なし ・ あり]	LMF1遺伝子異常：[なし ・ あり]
	アポリipoprotein A-V遺伝子異常：[なし ・ あり]	
	遺伝子異常(その他)：()	

検査所見(その他)	検査所見(その他)：()
-----------	---------------

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"/> 新規				
受給者番号			受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

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

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

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

検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
------------	-----------------

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

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

検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
------------	-----------------

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

家族歴	2親等以内に本疾患の診断: [なし ・ あり ・ 不明] 2親等以内に早発性冠動脈疾患 (男性55歳未満、女性65歳未満) の既往: [なし ・ あり ・ 不明]
-----	--

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	スタチン: [なし ・ あり]	薬剤名: ()
	用量: ()mg/日	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
薬物療法	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アフェレシス：[未実施 ・ 実施] 頻度：() 週毎 施行年数：() 年間 開始年月日：(年 月)
------	---

手術	手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：(年 月 日) 術式：()
----	---

治療	治療 (その他)：()
----	--------------

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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"/> 新規		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別 男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	() 市区町村
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		冠動脈疾患: [なし・あり]		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]								
	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]							
眼	注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]									
	発達障害(その他): ()									
その他	腱黄色腫: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]							
その他	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB					
その他	症状(その他): ()									

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]								
	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]							
眼	注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]									
	発達障害(その他): ()									
その他	腱黄色腫: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]							
その他	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB					
その他	症状(その他): ()									

症状	皮膚・粘膜	腿黄色腫: [なし ・ あり]			
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]			
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]			
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力(右): ()dB 聴力(左): ()dB			
その他	症状(その他): ()				

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

血液検査	総コレステロール: ()mg/dL HDLコレステロール: ()mg/dL 中性脂肪(TG): ()mg/dL
	LDLコレステロール: ()mg/dL
	sd-LDLコレステロール: ()mg/dL ・ 未実施 アポリポ蛋白C-II: ()mg/dL ・ 未実施
	アポリポ蛋白C-III: ()mg/dL ・ 未実施 アポリポ蛋白B: ()mg/dL ・ 未実施
	アポリポ蛋白E: ()mg/dL ・ 未実施
	アポリポ蛋白Eフェノタイプ: ()
	リポ蛋白分画: VLDL増加: [なし ・ あり] LDL増加: [なし ・ あり]

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

検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
------------	-----------------

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	総コレステロール: ()mg/dL HDLコレステロール: ()mg/dL 中性脂肪(TG): ()mg/dL
	LDLコレステロール: ()mg/dL
	sd-LDLコレステロール: ()mg/dL ・ 未実施 アポリポ蛋白C-II: ()mg/dL ・ 未実施
	アポリポ蛋白C-III: ()mg/dL ・ 未実施 アポリポ蛋白B: ()mg/dL ・ 未実施
	アポリポ蛋白E: ()mg/dL ・ 未実施
	アポリポ蛋白Eフェノタイプ: ()
	リポ蛋白分画: VLDL増加: [なし ・ あり] LDL増加: [なし ・ あり]

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

検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
------------	-----------------

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり]
	詳細: ()

家族歴	第1度近親者に本疾患の診断: [なし ・ あり ・ 不明]
-----	---------------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	スタチン: [なし ・ あり] 陰イオン交換樹脂: [なし ・ あり] プロブコール: [なし ・ あり]
	小腸コレステロールトランスポーター阻害薬 (エゼチミブ): [なし ・ あり]
	フィブラート: [なし ・ あり] ニコチン酸誘導体: [なし ・ あり]
	薬物療法 (その他): ()

栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施]
	詳細: ()

カテーテル治療	カテーテル治療: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	術式: ()

手術	手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日)
	術式: ()

治療	治療 (その他): ()
----	---------------

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。			
医療機関名	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	132 無β-リポタンパク血症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	() 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]			心臓弁膜症: [なし・あり]			冠動脈疾患: [なし・あり]		
		気管狭窄: [なし・あり]			心筋障害: [なし・あり]			肥大型心筋症: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			カタレプシー: [なし・あり]					
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]			ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()									
皮膚・粘膜	腱黄色腫: [なし・あり]									
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]			
	眼筋運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB			
その他	有棘赤血球: [なし・あり・不明]									
	症状(その他): ()									

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]			心臓弁膜症: [なし・あり]			冠動脈疾患: [なし・あり]		
		気管狭窄: [なし・あり]			心筋障害: [なし・あり]			肥大型心筋症: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			カタレプシー: [なし・あり]					
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]			ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()									

症状	皮膚・粘膜	腿黄色腫: [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB
その他	有棘赤血球: [なし ・ あり ・ 不明] 症状 (その他): ()	

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

血液検査	総コレステロール: ()mg/dL 中性脂肪 (TG): ()mg/dL アポリポ蛋白B: ()mg/dL ・ 未実施
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) MTP遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	総コレステロール: ()mg/dL 中性脂肪 (TG): ()mg/dL アポリポ蛋白B: ()mg/dL ・ 未実施
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) MTP遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
-----	-----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	ビタミンE: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: 必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ (721): [未実施 ・ 実施]
	市販品のMCTミルク: [未実施 ・ 実施] 種類: ()
	脂肪制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 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"/> 新規							
受給者番号		受診日	年	月	日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)								
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男	・	女	・	性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村				
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI					%
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日							
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()													
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり						
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)											
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり					
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明			小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明					

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

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]													
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]			心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			大動脈石灰化 : [なし ・ あり]							
		気管狭窄 : [なし ・ あり]			心筋障害 : [なし ・ あり]			肥大型心筋症 : [なし ・ あり]							
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり] 腎機能障害 : [なし ・ あり]													
	内分泌・代謝	耐糖能異常 : [なし ・ あり]			境界型糖尿病 : [なし ・ あり]			糖尿病 : [なし ・ あり]							
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]							
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]							
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり]			性質 : [痙縮 ・ 固縮]										
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]										
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]													
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]													
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり]													
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー : [なし ・ あり]													
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]										
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]											
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]											
	発達障害 (その他) : ()														
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]								
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]											
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]											
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB			聴力 (左) : () dB								
	特徴的な扁桃肥大 : [なし ・ あり]														
その他	症状 (その他) : ()														

臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]													
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]			心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			大動脈石灰化 : [なし ・ あり]							
		気管狭窄 : [なし ・ あり]			心筋障害 : [なし ・ あり]			肥大型心筋症 : [なし ・ あり]							
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり] 腎機能障害 : [なし ・ あり]													
	内分泌・代謝	耐糖能異常 : [なし ・ あり]			境界型糖尿病 : [なし ・ あり]			糖尿病 : [なし ・ あり]							
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]							
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]							
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり]			性質 : [痙縮 ・ 固縮]										
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]										
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]													
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]													
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり]													
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー : [なし ・ あり]													
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]										
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]											
	注意欠如多動症 : [なし ・ 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) : ()														

症状	精神・神経	不随意運動:ミオクローヌス:[なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア :[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害:[なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症:[なし ・ あり ・ 不明]
	注意欠如多動症:[なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症:[なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害 (その他):()		
	眼	緑内障:[なし ・ あり]	白内障:[なし ・ あり]
視神経萎縮:[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	特徴的な扁桃肥大:[なし ・ あり]		
その他	症状 (その他):()		

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

血液検査	ヘモグロビン (Hb):()g/dL	総コレステロール:()mg/dL	HDLコレステロール:()mg/dL
	中性脂肪 (TG):()mg/dL	アポリポ蛋白A-I:()mg/dL	アポリポ蛋白A-II:()mg/dL
	アポリポ蛋白C-III:()mg/dL	コレステロールエステル比:()%	
	アポリポ蛋白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]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他):()				

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	ヘモグロビン (Hb):()g/dL	総コレステロール:()mg/dL	HDLコレステロール:()mg/dL
	中性脂肪 (TG):()mg/dL	アポリポ蛋白A-I:()mg/dL	アポリポ蛋白A-II:()mg/dL
	アポリポ蛋白C-III:()mg/dL	コレステロールエステル比:()%	
	アポリポ蛋白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]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他):()				

その他の所見 (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]
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"/> 新規	
受給者番号		受診日	年	月	日		
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		冠動脈疾患: [なし・あり]		
		気管狭窄: [なし・あり]		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]				
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]					
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]						
発達障害(その他): ()								
皮膚・粘膜	腱黄色腫: [なし・あり]		皮膚黄色腫: [なし・あり]					
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB			
その他	症状(その他): ()							

臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		冠動脈疾患: [なし・あり]		
		気管狭窄: [なし・あり]		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]				
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]					
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]						
発達障害(その他): ()								

症状	皮膚・粘膜	腿黄色腫: [なし ・ あり]	皮膚黄色腫: [なし ・ あり]	
	眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]	視神経萎縮: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB
その他	症状 (その他): ()			

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

胆汁アルコール分析	胆汁アルコール分析: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	所見: ()
胆汁酸分析	胆汁酸分析: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	所見: ()
血液検査	総コレステロール: () mg/dL	HDLコレステロール: () mg/dL	中性脂肪 (TG): () mg/dL
	LDLコレステロール: () mg/dL	アポリポ蛋白C-III: () mg/dL ・ 未実施	アポリポ蛋白B: () mg/dL ・ 未実施
	シトステロール: () μg/mL ・ 未実施	コレスタノール: () μg/mL ・ 未実施	
	アポリポ蛋白E: () mg/dL ・ 未実施	アポリポ蛋白Eフェノタイプ: ()	
	リポ蛋白分画: カイロミクロン増加: [なし ・ あり]	VLDL増加: [なし ・ あり]	LDL増加: [なし ・ あり]
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	ABCG5/8遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

胆汁アルコール分析	胆汁アルコール分析: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	所見: ()
胆汁酸分析	胆汁酸分析: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	所見: ()
血液検査	総コレステロール: () mg/dL	HDLコレステロール: () mg/dL	中性脂肪 (TG): () mg/dL
	LDLコレステロール: () mg/dL	アポリポ蛋白C-III: () mg/dL ・ 未実施	アポリポ蛋白B: () mg/dL ・ 未実施
	シトステロール: () μg/mL ・ 未実施	コレスタノール: () μg/mL ・ 未実施	
	アポリポ蛋白E: () mg/dL ・ 未実施	アポリポ蛋白Eフェノタイプ: ()	
	リポ蛋白分画: カイロミクロン増加: [なし ・ あり]	VLDL増加: [なし ・ あり]	LDL増加: [なし ・ あり]
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	ABCG5/8遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

その他の所見 (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 エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規					
受給者番号			受診日	年 月 日								
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載												
病型	病型(エーラス・ダンロス症候群): [古典型・関節型・血管型・後側彎型・多発関節弛緩型・皮膚脆弱型・デルマトン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型]											
診断	古典型	皮膚過伸展性	前腕皮膚過伸展テスト: [0点(3.0cm未満)・1点(3.0cm以上から4.0cm未満)・2点(4.0cm以上~5.0cm未満)・3点(5.0cm以上)]									
		萎縮性癬痕	萎縮性癬痕スコア: [0点(なし)・1点(1~2個)・2点(3~5個)・3点(6個以上)]									
		関節過動性	Beightonによる	手関節の過伸展により手指と前腕が平行になる: [0点(陰性)・1点(片側)・2点(両側)]								
			関節可動性亢進	拇指の過屈曲による前腕との接触: [0点(陰性)・1点(片側)・2点(両側)]								
	判定基準		肘関節の10度以上の過伸展: [0点(陰性)・1点(片側)・2点(両側)]			膝関節の10度以上の過伸展: [0点(陰性)・1点(片側)・2点(両側)]			膝伸展位で脊柱を前屈させ手掌が床につく: [0点(陰性)・1点(片側または両側)]			
	関節型	関節過動性(全身性): [なし・あり]		関節脆弱性: [なし・あり]		皮膚過伸展性: [なし・あり]		臓器脆弱性: [なし・あり]				
	血管型	動脈破裂: [なし・あり]		腸管破裂: [なし・あり]		子宮破裂(妊娠中): [なし・あり]						
	後側彎型	関節弛緩(全身性): [なし・あり]		皮膚過伸展性: [なし・あり]		皮膚脆弱性: [なし・あり]						
	多発関節弛緩型	皮膚過伸展性	前腕皮膚過伸展テスト: [0点(3.0cm未満)・1点(3.0cm以上から4.0cm未満)・2点(4.0cm以上~5.0cm未満)・3点(5.0cm以上)]									
		萎縮性癬痕	萎縮性癬痕スコア: [0点(なし)・1点(1~2個)・2点(3~5個)・3点(6個以上)]									
関節過動性		Beightonによる	手関節の過伸展により手指と前腕が平行になる: [0点(陰性)・1点(片側)・2点(両側)]									
		関節可動性亢進	拇指の過屈曲による前腕との接触: [0点(陰性)・1点(片側)・2点(両側)]									
	判定基準	肘関節の10度以上の過伸展: [0点(陰性)・1点(片側)・2点(両側)]			膝関節の10度以上の過伸展: [0点(陰性)・1点(片側)・2点(両側)]			膝伸展位で脊柱を前屈させ手掌が床につく: [0点(陰性)・1点(片側または両側)]				
脱臼・亜脱臼: [なし・あり]		先天性両側股関節脱臼: [なし・あり]		萎縮性癬痕: [なし・あり]								
皮膚脆弱型	皮膚脆弱性: [なし・あり]		下垂下がり緩んだ皮膚: [なし・あり]		鼠径ヘルニア: [なし・あり]							
デルマトン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型	特徴的顔貌: [なし・あり]		内転母指: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]							
症状	全身	易出血性: [なし・あり]										
	筋・骨格	脱臼・亜脱臼: [なし・あり]		先天性内反足: [なし・あり]		筋緊張低下: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]										
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]										
		発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]			注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					
		限局性学習症: [なし・あり・不明]		発達障害(その他): ()								
皮膚・粘膜	軟属腫様偽腫瘍: [なし・あり]		皮膚球状物: [なし・あり]		スムー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): ()												

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]
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]
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]
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]
	発達障害 (その他): ()
皮膚・粘膜	軟属腫様偽腫瘍: [なし ・ あり] 皮膚球状物: [なし ・ あり] スムースでベルベット様の皮膚: [なし ・ あり]
その他	裂孔ヘルニア: [なし ・ あり] 脱肛: [なし ・ あり] 頸椎不安定性: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定 (尿中)	尿中リジルピリジノリン/ヒドロキシリジルピリジノリン比の上昇: [なし ・ あり ・ 未実施] デルマタン硫酸の欠乏: [なし ・ あり ・ 未実施]
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) COL5A1遺伝子異常: [なし ・ あり] COL5A2遺伝子異常: [なし ・ あり] TNXB遺伝子異常: [なし ・ あり] COL3A1遺伝子異常: [なし ・ あり] PLOD遺伝子異常: [なし ・ あり] COL1A1遺伝子異常: [なし ・ あり] COL1A2遺伝子異常: [なし ・ あり] ADAMTS2遺伝子異常: [なし ・ あり] CHST14遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
代謝物測定 (尿中)	尿中リジルピリジノリン/ヒドロキシリジルピリジノリン比の上昇: [なし ・ あり ・ 未実施] デルマタン硫酸の欠乏: [なし ・ あり ・ 未実施]
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) COL5A1遺伝子異常: [なし ・ あり] COL5A2遺伝子異常: [なし ・ あり] TNXB遺伝子異常: [なし ・ あり] COL3A1遺伝子異常: [なし ・ あり] PLOD遺伝子異常: [なし ・ あり] COL1A1遺伝子異常: [なし ・ あり] COL1A2遺伝子異常: [なし ・ あり] ADAMTS2遺伝子異常: [なし ・ あり] CHST14遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明]

経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
手術	手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科
	医師名
	小児慢性特定疾病 指定医番号 () (印)

病名	136 リポイドタンパク症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村				
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]			易感染性: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]		
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			
痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]				
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害 (その他): ()								
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB			
その他	症状 (その他): ()							

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]			易感染性: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]		
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			
痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]				
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害 (その他): ()								
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB			
その他	症状 (その他): ()							

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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"/> 新規
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 痙攣: [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]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB
	その他	症状 (その他): ()	

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [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]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 痙攣: [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]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB
	その他	症状 (その他): ()	

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載									
病型	病型 (先天性ポルフィリン症) : [急性間欠性ポルフィリン症 ・ 遺伝性コプロポルフィリン症 ・ 異型ポルフィリン症 ・ 赤芽球性プロトポルフィリン症 ・ 晩発性皮膚ポルフィリン症 ・ 先天性骨髄性ポルフィリン症 ・ X連鎖優性プロトポルフィリン症 ・ 肝性骨髄性ポルフィリン症]								
発症時期	発症時期 : [小児期 ・ 思春期以降]								
症状	全身	発熱 : [なし ・ あり]			高血圧 : [なし ・ あり]				
	呼吸器・循環器	頻脈 : [なし ・ あり]							
	筋・骨格	構音障害 : [なし ・ あり]							
	消化器	脾腫大 : [なし ・ あり]		肝機能障害 : [なし ・ あり]		悪心・嘔吐 : [なし ・ あり]			
		腹痛 : [なし ・ あり]		便秘 : [なし ・ あり]					
	精神・神経	意識障害 : [なし ・ あり]		麻痺 : [なし ・ あり ・ 不明]		四肢脱力 : [なし ・ あり]			
		嚥下障害 : [なし ・ あり]							
皮膚・粘膜	光線過敏症 : [なし ・ あり]								
その他	赤色歯芽 : [なし ・ あり]								
	症状 (その他) : ()								
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
病型	病型 (先天性ポルフィリン症) : [急性間欠性ポルフィリン症 ・ 遺伝性コプロポルフィリン症 ・ 異型ポルフィリン症 ・ 赤芽球性プロトポルフィリン症 ・ 晩発性皮膚ポルフィリン症 ・ 先天性骨髄性ポルフィリン症 ・ X連鎖優性プロトポルフィリン症 ・ 肝性骨髄性ポルフィリン症]								
症状	全身	発熱 : [なし ・ あり]			高血圧 : [なし ・ あり]				
	呼吸器・循環器	頻脈 : [なし ・ あり]							
	筋・骨格	構音障害 : [なし ・ あり]							
	消化器	脾腫大 : [なし ・ あり]		肝機能障害 : [なし ・ あり]		悪心・嘔吐 : [なし ・ あり]			
		腹痛 : [なし ・ あり]		便秘 : [なし ・ あり]					
	精神・神経	意識障害 : [なし ・ あり]		麻痺 : [なし ・ あり ・ 不明]		四肢脱力 : [なし ・ あり]			
		嚥下障害 : [なし ・ あり]							
皮膚・粘膜	光線過敏症 : [なし ・ あり]								
その他	赤色歯芽 : [なし ・ あり]								
	症状 (その他) : ()								
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載									
血液検査	ヘモグロビン (Hb) : () g/dL		血清Na : () mEq/L		AST : () U/L				
	ALT : () U/L		γ-GTP : () U/L		血清総ビリルビン (T-Bil) : () mg/dL				
	赤血球中プロトポルフィリン : 正常平均血との比 : () 倍 ・ 未実施								
	赤血球中コプロポルフィリン : 正常平均血との比 : () 倍 ・ 未実施								

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] 光溶血現象が陽性 : [陰性 ・ 陽性 ・ 未実施]
	皮膚生検 (露光部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : () 年 () 月 () 日 真皮上層血管周囲にPAS陽性物質の沈着 : [なし ・ あり]
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : () 年 () 月 () 日
	ポルフォピリノーゲン脱アミノ酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] コプロポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり]
	プロトポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] フェロケラターゼ遺伝子異常 : [なし ・ あり]
	ウロポルフィリノーゲン脱炭酸酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] デルタアミノレブリン酸合成酵素2型遺伝子異常 : [なし ・ あり]
	遺伝子異常 (その他) : ()

検査所見 (その他) 検査所見 (その他) : ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	ヘモグロビン (Hb) : () g/dL 血清Na : () mEq/L AST : () U/L
	ALT : () U/L γ-GTP : () U/L 血清総ビリルビン (T-Bil) : () mg/dL
	赤血球中プロトポルフィリン : 正常平均血との比 : () 倍 ・ 未実施 赤血球中コプロポルフィリン : 正常平均血との比 : () 倍 ・ 未実施
尿検査	δ-アミノレブリン酸 (ALA) : 正常平均血との比 : 発作時 : () 倍 ・ 未実施 非発作時 : () 倍 ・ 未実施
	ポルホピリノーゲン (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] 光溶血現象が陽性 : [陰性 ・ 陽性 ・ 未実施]
	皮膚生検 (露光部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : () 年 () 月 () 日 真皮上層血管周囲にPAS陽性物質の沈着 : [なし ・ あり]
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : () 年 () 月 () 日
	ポルフォピリノーゲン脱アミノ酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] コプロポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり]
	プロトポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] フェロケラターゼ遺伝子異常 : [なし ・ あり]
	ウロポルフィリノーゲン脱炭酸酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] デルタアミノレブリン酸合成酵素2型遺伝子異常 : [なし ・ あり]
	遺伝子異常 (その他) : ()

検査所見 (その他) 検査所見 (その他) : ()

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症 : [なし ・ あり] 詳細 : ()
-----	-------------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	薬物療法 : [なし ・ あり] 詳細 : ()
栄養管理	栄養管理 : [未実施 ・ 実施] 詳細 : ()
治療	治療 (その他) : ()
今後の治療方針	今後の治療方針 : ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日 : () 年 () 月 () 日 終了日 : () 年 () 月 () 日 治療見込み期間 (外来) 開始日 : () 年 () 月 () 日 終了日 : () 年 () 月 () 日 通院頻度 : () 回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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	139 α1-アンチトリプシン欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			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(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
症状	呼吸器・循環器	持続する咳嗽:[なし・あり]				呼吸困難(労作時):[なし・あり]				
		修正MRC息切れスケール:[Grade 0・Grade 1・Grade 2・Grade 3・Grade 4]								
	その他	症状(その他):()								
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
症状	呼吸器・循環器	持続する咳嗽:[なし・あり]				呼吸困難(労作時):[なし・あり]				
		修正MRC息切れスケール:[Grade 0・Grade 1・Grade 2・Grade 3・Grade 4]								
	その他	症状(その他):()								
検査所見(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
血液検査	α1-アンチトリプシン:()mg/dL									
血液ガス分析	実施日:()年()月()日	採血部位:[動脈血・静脈血]	酸素吸入:[なし・あり]							
	酸素吸入条件:()	pH:()	pCO ₂ :()torr	pO ₂ :()torr						
生理機能検査	呼吸機能検査:[未実施・実施]	実施日:()年()月()日								
	FEV1.0:()mL	%FEV1.0:()%	β ₂ 刺激薬によるFEV1.0の改善率:()%							
画像検査	CT検査(胸部):[未実施・実施]	実施日:()年()月()日								
	気腫病変:[なし・あり]	気道病変:[なし・あり]	所見(その他):()							
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施・実施]	実施日:()年()月()日	SERPONA1遺伝子異常:[なし・あり]							
	遺伝子異常(その他):()									
検査所見(その他)	検査所見(その他):()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
血液検査	α1-アンチトリプシン:()mg/dL									
血液ガス分析	実施日:()年()月()日	採血部位:[動脈血・静脈血]	酸素吸入:[なし・あり]							
	酸素吸入条件:()	pH:()	pCO ₂ :()torr	pO ₂ :()torr						
生理機能検査	呼吸機能検査:[未実施・実施]	実施日:()年()月()日								
	FEV1.0:()mL	%FEV1.0:()%	β ₂ 刺激薬によるFEV1.0の改善率:()%							
画像検査	CT検査(胸部):[未実施・実施]	実施日:()年()月()日								
	気腫病変:[なし・あり]	気道病変:[なし・あり]	所見(その他):()							
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施・実施]	実施日:()年()月()日	SERPONA1遺伝子異常:[なし・あり]							
	遺伝子異常(その他):()									
検査所見(その他)	検査所見(その他):()									

その他の所見 (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 ()