告示番号 19　先天性代謝異常　（　　）年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉　1/2

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

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

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

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

| | | |
|---|---|---|
| 病型 | | 病型（ホモシスチン尿症）：[ 慢性進行型 ・ ビタミンB6反応型 ] |
| 診断 | | 新生児マススクリーニングで発見：[ いいえ ・ はい ]<br>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 ]<br>移動障害：[ なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位（移動可） ・ 坐位（移動不可） ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明 ]<br>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 ]<br>注意欠如多動症：[ なし ・ あり ・ 不明 ]　限局性学習症：[ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>発達障害（その他）：（　　） |
| | 眼 | 緑内障：[ なし ・ あり ]　水晶体亜脱臼：[ なし ・ あり ] |
| | その他 | 症状（その他）：（　　） |

**臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載**

| | | |
|---|---|---|
| 病型 | | 病型（ホモシスチン尿症）：[ 慢性進行型 ・ ビタミンB6反応型 ] |
| 症状 | 内分泌・代謝 | 骨粗鬆症：[ なし ・ あり ] |
| | 筋・骨格 | 骨格異常：[ なし ・ あり ] |
| | 精神・神経 | 精神発達遅滞：[ なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明 ]<br>移動障害：[ なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位（移動可） ・ 坐位（移動不可） ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明 ]<br>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 ]<br>注意欠如多動症：[ なし ・ あり ・ 不明 ]　限局性学習症：[ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>発達障害（その他）：（　　） |
| | 眼 | 緑内障：[ なし ・ あり ]　水晶体亜脱臼：[ なし ・ あり ] |
| | その他 | 症状（その他）：（　　） |

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

| | | |
|---|---|---|
| アミノ酸分析 | 血漿 | メチオニン：これまでの最高値：（　　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL）<br>ホモシステイン：これまでの最高値：（　　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL） |
| | 尿 | ホモシスチンの排泄増加：[ なし ・ あり ・ 不明 ] |
| 酵素活性測定 | | シスタチオニンβ合成酵素（CBS）活性：[ 未実施 ・ 実施 ]　実施日：（　　年　月　日） |
| | | 検体採取部位：[ 白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他 ] |
| | | 測定値：（　　）　基準値：（　　） |

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）



告示番号 19　先天性代謝異常　（　　）年度　小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉　2/2

| | |
|---|---|
| 遺伝学的検査 | 遺伝子検査：[ 未実施 ・ 実施 ]　実施日：（　年　月　日 ）　CBS遺伝子異常：[ なし ・ あり ]<br>遺伝子異常（その他）：（　） |
| **検査所見（申請時） ※直近の状況を記載** | |
| アミノ酸分析（血漿） | メチオニン：最近1年間の最高値：（　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL）<br>ホモシステイン：最近1年間の最高値：（　）mg/dL ・ μmol/L（nmol/mL） |
| 発達・知能指数検査 | 発達・知能指数検査：[ 未実施 ・ 実施 ]　実施日：（　年　月　日 ）　実施時年齢：（　歳　か月 ）<br>検査名：[ 田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他 ]<br>検査名（その他）：（　）<br>DQまたはIQ値：（　） |
| 遺伝学的検査 | 遺伝子検査：[ 未実施 ・ 実施 ]　実施日：（　年　月　日 ）　CBS遺伝子異常：[ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>詳細：（　） |
| **経過（申請時） ※直近の状況を記載** | |
| 薬物療法 | 葉酸：[ なし ・ あり ]　L-シスチン：[ なし ・ あり ]　ピリドキシン：[ なし ・ あり ]　ベタイン：[ なし ・ あり ]<br>ビタミン$B_{12}$：[ なし ・ あり ]<br>薬物療法（その他）：（　） |
| 栄養管理 | 治療用特殊ミルク：メチオニン除去粉乳（S-26）：[ 未実施 ・ 実施 ] |
| | 自然タンパク制限：[ 未実施 ・ 実施 ]<br>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 ）<br>治療見込み期間（外来）　開始日：（　年　月　日 ）　終了日：（　年　月　日 ）　通院頻度：（　）回／月 |
| **医療機関・医師署名** | |

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日　年　月　日

診療科
医師名
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　）