

告示番号		17		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2		
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]				

告示番号	17		先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	2/2
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] 薬物療法 (その他): ()	5-HTP: [なし ・ あり]	葉酸: [なし ・ あり]				
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] 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): ()	低フェニルアラニンペプチド粉末 (MP-11): [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					
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()					

告示番号	8	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	1/2
-------------	----------	----------------	------------	-----------	------------------------------	------------

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	肥満度	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)								
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 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]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			意識障害: [なし・あり]			
		痙攣: [なし・あり]			小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			不随意運動: [なし・あり・不明]			
		発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB				
その他	症状(その他): ()										
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]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			意識障害: [なし・あり]			
		痙攣: [なし・あり]			小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			不随意運動: [なし・あり・不明]			
		発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB				
その他	症状(その他): ()										

告示番号 **8** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	サクシニルアセトンの上昇: [なし ・ あり ・ 不明]
アミノ酸分析	血漿 チロシン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) サクシニルアセトン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
	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
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号	9	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/2
-------------	----------	----------------	------------	-----------	-------------------------------	------------

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

告示番号 **9** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **10** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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

告示番号 **10** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **11** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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		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): ()										

告示番号 **11** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号	18	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	------------------------------	------------

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 月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村					
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	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): ()								

告示番号 **18** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号		20		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2	
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		肥満度	%						
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 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) : ()												

告示番号 20 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 2/2	
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アミノ酸分析 (血漿)	ロイシン：最近1年間の最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・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
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

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	<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 (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] () 基準値: () 測定値: ()												

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] 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] ビタミン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	
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()					

告示番号 12 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 1/2

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

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

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

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

現在の身長・体重
身長 (測定日)
cm (SD)
体重 (測定日)
kg (SD)
BMI
肥満度
%

発病時期
年 月 頃
初診日
年 月 日

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

手帳取得状況
身体障害者手帳
なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)
療育手帳
なし ・ あり
精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)
なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)

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

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

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

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): ()

告示番号 12 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/2
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載		
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()	
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()	
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()	
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	
医療機関・医師署名		
上記の通り診断します。		
医療機関名	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 ()	

告示番号 **16** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
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) : ()									
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]		
		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) : ()									

告示番号 **16** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載			
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
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: ()
	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: ()
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: ()
	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)
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): ()	
	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	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]
栄養管理	栄養管理: [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		
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

告示番号	3	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/2	
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					(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 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月 日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()						
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)			療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)					
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能			運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 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): ()					
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		
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): ()					
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		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載							

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

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	オロト酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 血糖値 (随時): ()mg/dL
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) NAGS 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 血糖値 (随時): ()mg/dL
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) NAGS 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	同胞の突然死: [なし ・ あり]
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	安息香酸ナトリウム: [なし ・ あり] L-アルギニン: [なし ・ あり] フェニル酢酸ナトリウム: [なし ・ あり] N-カルバミルグルタミン酸: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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 ()

告示番号 **5** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 1/2

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	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 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) : ()												
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]					
	視野障害 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]					
眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]		垂直性 : [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB			聴力 (左) : () dB					
その他	症状 (その他) : ()											
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載												
病型	病型 (カルバミルリン酸合成酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]										
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]										
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]				
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]				
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]		性質 : [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]										
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			精神症状 : [なし ・ あり]			意識障害 : [なし ・ あり]	
		痙攣 : [なし ・ あり]			小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]				
	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) : ()											

告示番号 **5** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	オロト酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 血糖値 (随時): ()mg/dL
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) CPS1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 血糖値 (随時): ()mg/dL
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) CPS1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	同胞の突然死: [なし ・ あり]
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	安息香酸ナトリウム: [なし ・ あり] L-アルギニン: [なし ・ あり] フェニル酢酸ナトリウム: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **4** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 1/2

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	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 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): ()								
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]				
	視野障害: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB		聴力 (左): ()dB				
その他	症状 (その他): ()								
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
病型	病型 (オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]								
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]							
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]							
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]							
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]							
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]			
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): ()								

告示番号 **4** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	オロト酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 血糖値 (随時): ()mg/dL
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) OTC遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 血糖値 (随時): ()mg/dL
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

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)		1/2		
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	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] 発達障害(その他):()								
	その他	症状(その他):()								
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型(アルギニノコハク酸合成酵素欠損症): [発症前型・新生児期発症型・遅発型]									
症状	内分泌・代謝	低血糖:[なし・あり]								
	消化器	悪心・嘔吐:[なし・あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害:[なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] 精神運動機能の退行:[なし・あり] 精神症状:[なし・あり] 意識障害:[なし・あり] 痙攣:[なし・あり] 発達障害:[なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明] 注意欠如多動症:[なし・あり・不明] 限局性学習症:[なし・あり・不明] 発達障害(その他):()								
	その他	症状(その他):()								
検査所見(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
有機酸分析(尿)	オロト酸の排泄増加:[なし・あり・不明]									
アミノ酸分析(血漿)	シトルリン:これまでの最高値:()mg/dL・μmol/L(nmol/mL)									
酵素活性測定	アルギニノコハク酸合成酵素(ASS)活性:[未実施・実施] 実施日:()年()月()日 検体採取部位:[白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値:() 基準値:()									
血液検査	アンモニア(NH ₃):これまでの最高値:()μg/dL・μmol/L・未実施 血糖値(空腹時):()mg/dL 血糖値(随時):()mg/dL									
血液ガス分析	anion gap:()mEq/L									

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] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: () 年 () 月 () 日		ASS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)	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] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: () 年 () 月 () 日		ASS遺伝子異常: [なし ・ あり]		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()					
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載						
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()					
家族歴	同胞の突然死: [なし ・ あり]					
経過 (申請時) ※直近の状況を記載						
薬物療法	安息香酸ナトリウム: [なし ・ あり] L-アルギニン: [なし ・ あり] フェニル酢酸ナトリウム: [なし ・ あり] L-シトルリン: [なし ・ あり] L-カルニチン: [なし ・ あり] メトロナゾール: [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		
				小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

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〉		1/2	
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		肥満度	%							
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり					
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 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	発達障害 (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	発達障害 (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]		
検査所見 (その他)	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)	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]		
検査所見 (その他)	遺伝子異常 (その他): ()						
その他の所見 (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]		
	ラクトコース: [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			
医療機関住所				年 月 日			
				診療科			
				医師名			
				小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

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〉	1/2
-------------	----------	----------------	------------	-----------	------------------------------	------------

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		
	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(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]									
発達障害:[なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明]											
注意欠如多動症:[なし・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		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]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		視野障害: [なし ・ あり]				
		視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]				
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB		聴力 (左): ()dB						
	その他	症状 (その他): ()										
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載												
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)		酵素名: ()		検体採取部位: ()		測定値: ()	
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施				血糖値 (空腹時): ()mg/dL		血糖値 (随時): ()mg/dL					
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L											
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)		所見: ()					
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載												
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施				血糖値 (空腹時): ()mg/dL		血糖値 (随時): ()mg/dL					
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L											
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)		実施時年齢: (歳 か月)		検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]			
	検査名 (その他): ()				DQまたはIQ値: ()							
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)		所見: ()					
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()											
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載												
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()											
家族歴	同胞の突然死: [なし ・ あり]											
経過 (申請時) ※直近の状況を記載												
薬物療法	安息香酸ナトリウム: [なし ・ あり]				フェニル酢酸ナトリウム: [なし ・ あり]		薬物療法 (その他): ()					
栄養管理	治療用特殊ミルク: アルギニン血症用フォーミュラ (8103): [未実施 ・ 実施]				自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施]		栄養管理 (その他): ()					
治療	治療 (その他): ()											
今後の治療方針	今後の治療方針: ()											
	治療見込み期間 (入院)		開始日: (年 月 日)		終了日: (年 月 日)		治療見込み期間 (外来)		開始日: (年 月 日)		終了日: (年 月 日)	
										通院頻度: ()回/月		
医療機関・医師署名												
上記の通り診断します。												
医療機関名				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 ()								

告示番号 **14** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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

告示番号 **14** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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-アルギニン: [なし ・ あり] ラクトロース: [なし ・ あり] ビタミンA: [なし ・ あり] ビタミンD: [なし ・ あり] ビタミンE: [なし ・ あり] ビタミンK: [なし ・ あり] ウルソデオキシコール酸: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: 必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ (721): [未実施 ・ 実施] 蛋白質加水分解MCT乳 (ML-3): [未実施 ・ 実施] ガラクトース除去フォーミュラ (110): [未実施 ・ 実施]
	市販品のMCTミルク: [未実施 ・ 実施] 種類: ()
	乳糖制限: [未実施 ・ 実施] 炭水化物制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

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

告示番号	7	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	1/2
-------------	----------	----------------	------------	-----------	------------------------------	------------

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					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
氏名 (Alphabet)									
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢			歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村				
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)		kg (SD)	BMI	
	年 月 日	年 月 日	年 月 日		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): ()								

告示番号 **7** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載			
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
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: ()
	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: ()
	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)
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): ()	
	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]		
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	詳細: ()		
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]
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]	
治療	栄養管理 (その他): ()		
今後の治療方針	治療 (その他): ()		
	今後の治療方針: ()		
医療機関・医師署名	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	
	治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名			
上記の通り診断します。			
医療機関名	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 ()		

告示番号 **15** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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]		
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): ()									

告示番号 **15** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **21** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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]			
	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]	
		精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ 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	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB				
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]								
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]			
	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]	
		精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ 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	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB				
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]								
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): ()								

告示番号		21		先天性代謝異常 ()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/2	
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載											
アミノ酸分析	血漿	リジン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) アルギニン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) オルニチン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)									
	尿	リジン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) アルギニン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) オルニチン: これまでの最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)									
血液検査		LDH: ()U/L フェリチン: ()ng/mL ・ 未実施 アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施									
遺伝学的検査		遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()									
検査所見 (その他)		検査所見 (その他): ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
アミノ酸分析	血漿	リジン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) アルギニン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) オルニチン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)									
	尿	リジン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) アルギニン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) オルニチン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)									
血液検査		LDH: ()U/L フェリチン: ()ng/mL ・ 未実施 アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施									
発達・知能指数検査		発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()									
遺伝学的検査		遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()									
検査所見 (その他)		検査所見 (その他): ()									
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
合併症		合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()									
経過 (申請時) ※直近の状況を記載											
薬物療法		L-シトルリン: [なし ・ あり] L-カルニチン: [なし ・ あり] ステロイド薬: [なし ・ あり] 免疫グロブリン補充療法: [未実施 ・ 静注 ・ 皮下注] 用量: ()g/週 薬物療法 (その他): ()									
栄養管理		自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()									
治療		治療 (その他): ()									
今後の治療方針		今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月									
医療機関・医師署名											
上記の通り診断します。											
医療機関名						記載年月日			年 月 日		
医療機関住所						診療科			医師名		
						小児慢性特定疾病 指定医番号 ()					

告示番号 **13** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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			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): ()									

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

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

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	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	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 _____

小児慢性特定疾病 指定医番号 (_____)

告示番号 **22** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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]		
		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) : ()			

告示番号 **22** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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 ()

告示番号 **109** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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		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 (cbIA) ・ cbIB ・ cbIC ・ cbID ・ cbIE ・ cbIF ・ cbIG]									
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 (cbIA) ・ cbIB ・ cbIC ・ cbID ・ cbIE ・ cbIF ・ cbIG]									
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): ()									

告示番号 **109** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	メチルマロン酸の排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシプロピオン酸の排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明] メチルクエン酸の排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	プロピオニルカルニチン (C3) の増加:[なし ・ あり ・ 不明] プロピオニルカルニチン (C3) / アセチルカルニチン (C2) 比の増加:[なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	メチルマロニルCoAムターゼ (MCM) 活性:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値:() 基準値:()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値:() μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 ビタミンB ₁₂ :() pg/mL 総ホモシステイン:() μmol/L メチオニン:() mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
血液ガス分析	anion gap:() mEq/L
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 両側大脳基底核病変:[なし ・ あり] 所見 (その他):()
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) MUT遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] MMAA遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] MMAB遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] MMADHC遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他):()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他):()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アシルカルニチン分析 (血中)	プロピオニルカルニチン (C3) の増加:[なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値:() μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap:() mEq/L
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 実施時年齢:(歳 か月) 検査名:[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他):() DQまたはIQ値:()
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) MUT遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] MMAA遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] MMAB遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] MMADHC遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他):()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他):()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症:[なし ・ あり] 詳細:()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	L-カルニチン:[なし ・ あり] メトロニダゾール:[なし ・ あり] ラクトロース:[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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号		106		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2	
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)	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 (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): ()												

告示番号 **106** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	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] 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] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 両側大脳基底核病変: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) PCCA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] PCCB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アシルカルニチン分析 (血中)	プロピオニルカルニチン (C3) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) PCCA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] PCCB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり] メトロニダゾール: [なし ・ あり] ラクトコース: [なし ・ あり] ビタミンB ₁₂ 製剤: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: 蛋白除去粉乳 (S-23): [未実施 ・ 実施] イソロイシン・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]: () 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 栄養管理 (その他): ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: () 回/年
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **107** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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

告示番号 **107** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

症状	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-メチルアセト酢酸の排泄増加：[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]			
アシルカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシシソバレルリカルニチン (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] 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/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) 所見 (その他)：() 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] ACAT1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 実施日：(年 月 日) 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 ヒドロキシシソバレルリカルニチン (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] 検査名：[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] ACAT1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 実施日：(年 月 日) 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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

告示番号		95		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2	
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			肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載													
病型	病型 (イソ吉草酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]												
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明												
症状	全身	体重増加不良: [なし ・ あり]			食欲不振: [なし ・ あり]			骨髄抑制: [なし ・ あり]					
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]			不整脈: [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]			代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	筋緊張低下: [なし ・ あり]											
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]			急性膵炎: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]								
		注意欠如多動症: [なし ・ 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]											
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]								
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]								
		発達障害 (その他): ()											
	その他	脳神経障害: [なし ・ あり]			詳細: ()								
特有の臭気: [なし ・ あり]			蛋白質を嫌う食癖: [なし ・ あり]										
症状 (その他): ()													

告示番号 **95** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	メチルクエン酸の排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明] イソバレルリグリシンの排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明] 3-メチルクロトニルグリシンの排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	イソバレルリカルニチン (C5) の増加:[なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	イソバレルリCoA脱水素酵素 (IVDH) 活性:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値:() 基準値:()
血液検査	アンモニア (NH ₃):これまでの最高値:()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap:()mEq/L
画像検査	MRI検査 (頭部):[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 両側大脳基底核病変:[なし ・ あり] 所見 (その他):()
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) IVD遺伝子異常:[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他):()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他):()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アシルカルニチン分析 (血中)	イソバレルリカルニチン (C5) の増加:[なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	アンモニア (NH ₃):最近1年間の最高値:()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap:()mEq/L
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 実施時年齢:(歳 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) IVD遺伝子異常:[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他):()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他):()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症:[なし ・ あり] 詳細:()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	L-カルニチン:[なし ・ あり] グリシン:[なし ・ あり] 薬物療法 (その他):()
栄養管理	治療用特殊ミルク:ロイシン除去フォーミュラ (8003):[未実施 ・ 実施] 蛋白除去粉乳 (S-23):[未実施 ・ 実施] 摂取自然タンパク量:()g/kg/日 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む):[なし ・ あり] 栄養管理 (その他):()
血液浄化	血液浄化法:[未実施 ・ 実施] 種類:[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数:()回/年
治療	治療 (その他):()
今後の治療方針	今後の治療方針:() 治療見込み期間 (入院) 開始日:(年 月 日) 終了日:(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日:(年 月 日) 終了日:(年 月 日) 通院頻度:()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **103** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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)	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] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]							
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]				ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]			
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()					
	眼	緑内障: [なし ・ あり]		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] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]							
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]				ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]			
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ 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 **103** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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]
	耳鼻咽喉	眼球運動障害：水平性：[なし ・ あり] 垂直性：[なし ・ あり]		
	その他	聴力障害：[なし ・ あり] 聴力(右)：()dB 聴力(左)：()dB		
	その他	症状(その他)：()		
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載				
有機酸分析 (尿)	3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 3-メチルクロトニルグリシンの排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]			
アシルカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシイソバレリルカルニチン (C5-OH) の増加：[なし ・ あり ・ 不明]			
酵素活性測定	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ (MCC) 活性：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 検体採取部位：[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値：() 基準値：()			
血液検査	アンモニア (NH ₃)：これまでの最高値：()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施			
血液ガス分析	anion gap：()mEq/L			
画像検査	MRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 両側大脳基底核病変：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) MCCC1 (MCCA) 遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] MCCC2 (MCCB) 遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他)：()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()			
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
アシルカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシイソバレリルカルニチン (C5-OH) の増加：[なし ・ あり ・ 不明]			
血液検査	アンモニア (NH ₃)：最近1年間の最高値：()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施			
血液ガス分析	anion gap：()mEq/L			
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・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) 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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

告示番号 **108** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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)	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] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]									
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 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]				
	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] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]									
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 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]				

告示番号 **108** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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]
	耳鼻咽喉	眼球運動障害：水平性：[なし ・ あり] 垂直性：[なし ・ あり]		
	聴覚	聴力障害：[なし ・ あり] 聴力(右)：()dB 聴力(左)：()dB		
	その他	症状(その他)：()		
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載				
有機酸分析 (尿)	3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 3-メチルグルタコン酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 3-メチルグルタル酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明] 2-エチルヒドロアクリル酸の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]			
アシカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシイソバレリルカルニチン (C5-OH) の増加：[なし ・ あり ・ 不明]			
酵素活性測定	3-メチルグルタコンCoAヒドラーゼ (MGCH) 活性：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 検体採取部位：[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値：() 基準値：()			
血液検査	アンモニア (NH ₃)：これまでの最高値：()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施			
血液ガス分析	anion gap：()mEq/L			
画像検査	MRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 両側大脳基底核病変：[なし ・ あり] 所見(その他)：()			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) AUH遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] TAZ遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] OPA3遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常(その他)：()			
検査所見 (その他)	検査所見(その他)：()			
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
アシカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシイソバレリルカルニチン (C5-OH) の増加：[なし ・ あり ・ 不明]			
血液検査	アンモニア (NH ₃)：最近1年間の最高値：()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施			
血液ガス分析	anion gap：()mEq/L			
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他)：() DQまたはIQ値：()			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) AUH遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] TAZ遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] OPA3遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常(その他)：()			
検査所見 (その他)	検査所見(その他)：()			
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	L-カルニチン：[なし ・ あり] G-CSF療法：[なし ・ あり] 薬物療法(その他)：()			
栄養管理	治療用特殊ミルク：ロイシン除去フォーミュラ (8003)：[未実施 ・ 実施] 蛋白除去粉乳 (S-23)：[未実施 ・ 実施] 自然タンパク制限：[未実施 ・ 実施] 栄養管理(その他)：()			
治療	治療(その他)：()			
今後の治療方針	今後の治療方針：()			
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月			
医療機関・医師署名				
上記の通り診断します。				
医療機関名	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 ()			

告示番号 102		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2		
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 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定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]					
その他	発達障害(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]					
その他	発達障害(その他):()							

告示番号 **102** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
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] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳深部白質病変: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) HMGCL遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アシルカルニチン分析 (血中)	3-ヒドロキシイソバレリルカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 大脳深部白質病変: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) HMGCL遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]
栄養管理	治療用特殊ミルク: ロイシン除去フォーミュラ (8003): [未実施 ・ 実施] 蛋白除去粉乳 (S-23): [未実施 ・ 実施] 摂取自然タンパク量: () g/kg/日 空腹回避: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: () 回/年
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号	101	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	1/2
-------------	------------	----------------	-----	-----------	------------------------------	------------

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		肥満度	%				
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日								
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()														
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり							
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)												
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり						
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 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): ()														

告示番号 **101** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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): ()
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **100** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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): ()									

告示番号 **100** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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

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	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

小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **105** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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)	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(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):()											

告示番号 **105** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	3-ヒドロキシプロピオン酸の排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明] メチルクエン酸の排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明] 3-メチルクロトニルグリシンの排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明] 乳酸の排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	3-ヒドロキシイソバレルリカルニチン (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] 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:()
	ピオチンダーゼ活性:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値:() 基準値:()
	グルタリルCoA脱水素酵素 (GCDH) 活性:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値:() 基準値:()
血液検査	アンモニア (NH ₃):これまでの最高値:()μg/d ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap:()mEq/L
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部):[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 脳室拡大:[なし ・ あり] 嚢胞形成:[なし ・ あり] 所見 (その他):()
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) HCS遺伝子異常 (p.L237P):[なし ・ あり ・ 不明] HCS遺伝子異常 (c.780delG):[なし ・ あり ・ 不明] HCS遺伝子異常 (その他):[なし ・ あり ・ 不明] BTD遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他):()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他):()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アシルカルニチン分析 (血中)	3-ヒドロキシイソバレルリカルニチン (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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号		97		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2	
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		肥満度	%							
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり					
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 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]												
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]												
その他	症状 (その他): ()												

告示番号 **97** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	3-ヒドロキシグルタル酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] グルタル酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] グルタコン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	グルタリルカルニチン (C5-DC) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 前頭葉、側頭葉、線状体の萎縮: [なし ・ あり] Sylvius裂や側脳室の拡大: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) GCDH遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アシルカルニチン分析 (血中)	グルタリルカルニチン (C5-DC) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 前頭葉、側頭葉、線状体の萎縮: [なし ・ あり] Sylvius裂や側脳室の拡大: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) GCDH遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり] リボフラビン: [なし ・ あり] アルギニン: [なし ・ あり] GABAアナログ: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: 蛋白除去粉乳 (S-23): [未実施 ・ 実施] リジン・トリプトファン除去粉乳 (S-30): [未実施 ・ 実施] 摂取自然タンパク量: () g/kg/日 栄養管理 (その他): ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: () 回/年
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **98** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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

告示番号 **98** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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)	イソバレルリ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] ETFDH遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()	ETFB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)	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] ETFDH遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()	ETFB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): ()	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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 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 (_____)

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)	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	-------------------------------	------------

病名	35 原発性高シュウ酸血症					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	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病 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): ()										

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**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載				
有機酸分析 (尿)	シュウ酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		グリコール酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
	グリセリン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]			
酵素活性測定 (肝)	グリオキシル酸アミノトランスフェラーゼ (AGT) 活性: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	
	測定値: ()		基準値: ()	
	グリオキシル酸還元酵素/ヒドロキシピルビン酸還元酵素 (GRHPR) 活性: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	
	測定値: ()		基準値: ()	
血液検査	BUN: () mg/dL	血清クレアチニン: () mg/dL	血清尿酸: () mg/dL	血清総蛋白: () g/dL
	血清アルブミン: () g/dL	血清シスタチンC: () mg/L ・ 未実施	シュウ酸: () μmol/L ・ 未実施	
尿検査	血尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]		赤血球数: () 個/視野	
	蛋白尿: [なし ・ あり]	尿中蛋白量: () mg/dL	尿蛋白量/尿中クレアチニン比: ()	
	尿中カルシウム/尿中クレアチニン比: () ・ 未実施		尿中β2ミクログロブリン: () μg/L ・ 未実施	
画像検査	超音波検査 (腎・尿路): [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	
	所見: ()			
	腎尿管膀胱単純撮影 (KUB): [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	
	所見: ()			
	腎尿路画像検査 (超音波以外): [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	
	所見: ()			
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	
	AGT 遺伝子異常: [なし ・ あり]	GRHPR 遺伝子異常: [なし ・ あり]	HOGA1 遺伝子異常: [なし ・ あり]	
	遺伝子異常 (その他): ()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
有機酸分析 (尿)	シュウ酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		グリコール酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
	グリセリン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]			
血液検査	BUN: () mg/dL	血清クレアチニン: () mg/dL	血清尿酸: () mg/dL	血清総蛋白: () g/dL
	血清アルブミン: () g/dL	血清シスタチンC: () mg/L ・ 未実施	シュウ酸: () μmol/L ・ 未実施	
尿検査	血尿: [なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]		赤血球数: () 個/視野	
	蛋白尿: [なし ・ あり]	尿中蛋白量: () mg/dL	尿蛋白量/尿中クレアチニン比: ()	
	尿中カルシウム/尿中クレアチニン比: () ・ 未実施		尿中β2ミクログロブリン: () μg/L ・ 未実施	
画像検査	超音波検査 (腎・尿路): [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	
	所見: ()			
	腎尿管膀胱単純撮影 (KUB): [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	
	所見: ()			
	腎尿路画像検査 (超音波以外): [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	
	所見: ()			
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	
	AGT 遺伝子異常: [なし ・ あり]	GRHPR 遺伝子異常: [なし ・ あり]	HOGA1 遺伝子異常: [なし ・ あり]	
	遺伝子異常 (その他): ()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
合併症	合併症: [なし ・ あり]			
	詳細: ()			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	サイアザイド系利尿薬: [なし ・ あり]		使用薬剤名: ()	
	マグネシウム製剤: [なし ・ あり]	ビタミンB6: [なし ・ あり]		
	薬物療法 (その他): ()			
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施]			
	詳細: ()			
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施]		種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他]	
	回数: () 回/年			
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	
	腎移植: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日) 先行的腎移植: [なし ・ あり]		
	生体腎移植: [なし ・ あり]			
治療	治療 (その他): ()			
今後の治療方針	今後の治療方針: ()			
	治療見込み期間 (入院)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	
	治療見込み期間 (外来)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	通院頻度: () 回/月
医療機関・医師署名				
上記の通り診断します。				
医療機関名	記載年月日		年	月 日
医療機関住所	診療科			
	医師名			
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

告示番号 **94** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定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]			
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): ()										

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

症状	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				
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

告示番号 **96** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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

告示番号 **96** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

症状	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				
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] 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	血清Na：()mEq/L CK：これまでの最高値：()U/L	AST：()U/L アンモニア(NH ₃)：これまでの最高値：()μg/dL	ALT：()U/L	μmol/L ・ 未実施
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)	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 CK：最近1年間の最高値：()U/L	AST：()U/L アンモニア(NH ₃)：最近1年間の最高値：()μg/dL	ALT：()U/L	μmol/L ・ 未実施
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)	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	
			小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	

告示番号 **104** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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]			
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]			
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): ()										

告示番号 **104** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

症状	眼	緑内障：[なし ・ あり] 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				
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 血清総ビリルビン (T-Bil)：()mg/dL	ALT：()U/L	γ-GTP：()U/L 血清直接ビリルビン (D-Bil)：()mg/dL	総胆汁酸：()μmol/L
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] HSD3B7遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常(その他)：()	実施日：(年 月 日) 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 血清総ビリルビン (T-Bil)：()mg/dL	ALT：()U/L	γ-GTP：()U/L 血清直接ビリルビン (D-Bil)：()mg/dL	総胆汁酸：()μmol/L
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] HSD3B7遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常(その他)：()	実施日：(年 月 日) 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] 薬物療法(その他)：()	コール酸：[なし ・ あり]	ケノデオキシコール酸：[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] ガラクトース除去フォーミュラ (110)：[未実施 ・ 実施]	蛋白質加水分解MCT乳 (ML-3)：[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 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	(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] 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): ()			

告示番号 **110** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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

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

小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

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) **1/2**

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		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] 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]					
	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] 痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]									
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]							
		発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
		注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]							
	眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]					
視神経萎縮: [なし・あり]											
耳鼻咽喉	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] 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]					
	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] 痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]									
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]							
		発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
		注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]							
	眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]					
視神経萎縮: [なし・あり]											
耳鼻咽喉	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 **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] 視神経萎縮:[なし ・ あり]	白内障:[なし ・ あり]	視力低下:[なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	眼球運動障害:水平性:[なし ・ あり] 垂直性:[なし ・ あり]		
	その他	聴力障害:[なし ・ あり] 聴力(右):()dB 聴力(左):()dB		
	その他	症状(その他):()		
検査所見(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載				
有機酸分析(尿)	非ケトン性ジカルボン酸(シュウ酸、マロン酸他)の排泄増加:[なし ・ あり ・ 不明]			
アシカルニチン分析(ろ紙血)	遊離カルニチン(CO)の低下:[なし ・ あり ・ 不明] 遊離カルニチン(CO):()μmol/L ・ 未実施			
カルニチン分画	血中	遊離カルニチン(CO):これまでの最低値:()μmol/L ・ 未実施		
	尿中	遊離カルニチン(CO):()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 CK:これまでの最高値:()U/L	AST:()U/L アンモニア(NH ₃):これまでの最高値:()μg/dL・μmol/L・未実施	ALT:()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] 実施日:(年 月 日) 遺伝子異常(その他):()	SLC22A5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(ろ紙血)	遊離カルニチン(CO)の低下:[なし ・ あり ・ 不明] 遊離カルニチン(CO):()μmol/L ・ 未実施			
カルニチン分画(血中)	遊離カルニチン(CO):最近1年間の最低値:()μmol/L ・ 未実施			
血液検査	CK:最近1年間の最高値:()U/L			
病理検査	筋生検:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日)	脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見:[なし ・ あり]		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 検査名:[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):()	SLC22A5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	栄養管理:[未実施 ・ 実施] 詳細:()			
治療	治療(その他):()			
今後の治療方針	今後の治療方針:()			
	治療見込み期間(入院)	開始日:(年 月 日)	終了日:(年 月 日)	
治療見込み期間(外来)	開始日:(年 月 日)	終了日:(年 月 日)	通院頻度:()回/月	
医療機関・医師署名				
上記の通り診断します。				
医療機関名	記載年月日			年 月 日
医療機関住所				
	診療科			
	医師名			
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

告示番号		41		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉		1/2	
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							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
氏名													
(Alphabet)													
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別		男 ・ 女 ・ 性別未決定				
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI					
	年 月 日	年 月 日		年 月 日		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): ()												

告示番号 **41** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
アシカルニチン分析	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) プロテティング	ウェスタン (イムノ) プロテティング: [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] 遺伝子異常 (その他): () 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] 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 実施日: (年 月 日) 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] 遺伝子異常 (その他): () 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] 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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号		42		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2	
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			肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり					
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載													
病型	病型 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]												
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明												
症状	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり]					心筋障害: [なし ・ あり]						
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]											
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]					消化器症状: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	その他	脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()											
その他	症状 (その他): ()												
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]												
症状	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり]					心筋障害: [なし ・ あり]						
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]											
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]					消化器症状: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	その他	脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()											
その他	症状 (その他): ()												

告示番号 **42** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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

アシルカルニチン分析	血清	遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] 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
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号		40		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2		
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					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
氏名 (Alphabet)										
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別		男・女・性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村				
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI	
		年 月 日		年 月 日		肥満度		%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定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]				
その他	発達障害(その他):() 脳神経障害:[なし・あり] 詳細:() 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]				
その他	発達障害(その他):() 脳神経障害:[なし・あり] 詳細:() 症状(その他):()									

告示番号 **40** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
アシルカルニチン分析	血清 遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明] 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
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] 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
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号		43		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2			
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		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:[なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明]						
注意欠如多動症:[なし・あり・不明]					限局性学習症:[なし・あり・不明]						
発達障害(その他):()											
脳神経障害:[なし・あり]											
詳細:()											
その他	症状(その他):()										
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
病型	病型(極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症): [発症前型・新生児期発症型・乳児期発症型・遅発型]										
症状	呼吸器・循環器	不整脈:[なし・あり]				心筋障害:[なし・あり]					
	内分泌・代謝	非~低ケトン性低血糖:[なし・あり]									
	筋・骨格	骨格筋障害:[なし・あり]									
	消化器	肝腫大:[なし・あり]				消化器症状:[なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害:[なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行:[なし・あり] 精神症状:[なし・あり] 意識障害:[なし・あり]									
		痙攣:[なし・あり] 不随意運動:[なし・あり・不明]									
発達障害:[なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明]						
注意欠如多動症:[なし・あり・不明]					限局性学習症:[なし・あり・不明]						
発達障害(その他):()											
脳神経障害:[なし・あり]											
詳細:()											
その他	症状(その他):()										

告示番号 **43** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
ニアシナルカル分析	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	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	
ニアシナルカル分析	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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号		48		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2	
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		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 (中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]												
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明												
症状	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]			不整脈: [なし ・ あり]			心筋障害: [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	非~低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]											
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			消化器症状: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]											
		痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]											
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]										
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]										
発達障害 (その他): ()													
脳神経障害: [なし ・ あり]													
詳細: ()													
その他	症状 (その他): ()												
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]												
症状	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]			不整脈: [なし ・ あり]			心筋障害: [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	非~低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]											
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			消化器症状: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]											
		痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]											
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]										
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]										
発達障害 (その他): ()													
脳神経障害: [なし ・ あり]													
詳細: ()													
その他	症状 (その他): ()												

告示番号 **48** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
有機酸分析 (尿)	ヘキサノイルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] スベリルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
ニ ア シ ル カ ル 分 析	血清 カプリル酸 (C8) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C8/C10比: () ・ 未実施
	ろ紙血 カプリル酸 (C8) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C8/C10比: () ・ 未実施
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	中鎖アシルCoA脱水素酵素 (MCAD) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
脂肪酸代謝能検査	β酸化能評価 (in vitro probe assay): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	AST: ()U/L ALT: ()U/L CK: これまでの最高値: ()U/L アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ACADM遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
ニ ア シ ル カ ル 分 析	血清 カプリル酸 (C8) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C8/C10比: () ・ 未実施
	ろ紙血 カプリル酸 (C8) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C8/C10比: () ・ 未実施
血液検査	AST: ()U/L ALT: ()U/L CK: 最近1年間の最高値: ()U/L アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ACADM遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	非加熱コーンスターチ: [未実施 ・ 実施] 異化亢進予防の指導: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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 ()

告示番号 **47** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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

告示番号 **47** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

症状	精神・神経	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 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]	
ニ ア シ ル 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: () 基準値: ()	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)	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			
ニ ア シ ル カ ル 分 析	血清	プチリルカルニチン (C4) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
	ろ紙血	プチリルカルニチン (C4) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]	
血液検査		AST: ()U/L ALT: ()U/L CK: 最近1年間の最高値: ()U/L アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施	
病理検査		筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)	脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]
発達・知能指数検査		発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: [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)	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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	

告示番号		44		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2	
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]												
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]												
その他	症状 (その他) : ()												

告示番号 **44** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
アシカルニチン分析	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	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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **45** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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		
		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]							
	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): ()								

告示番号 **45** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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

告示番号 49 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/2
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載		
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()	
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	
医療機関・医師署名		
上記の通り診断します。		
医療機関名	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 ()	

告示番号		87		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/3		
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		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]							

告示番号 **87** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥ 200 U/L, ALT ≥ 200 U/L): [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]	
		意識障害: [なし ・ あり]		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]					
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [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: () $\times 10^4$ / 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		

告示番号 **87** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **86** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

病名	51 ビ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]							

告示番号 **86** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥ 200 U/L, ALT ≥ 200 U/L): [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]	
		意識障害: [なし ・ あり]		記憶力低下: [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]	
		網膜色素変性: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]	
		外眼筋麻痺: [なし ・ あり]		視野障害: [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]				
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]		
	脳萎縮: [なし ・ あり]		梗塞様病変: [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: () %	
	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: () $\times 10^4$ / 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			

告示番号 **86** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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]
	枯渇 (欠乏): [なし ・ あり] 核DNA量との相対比: ()% 検査法: [PCR法 ・ サザン法 ・ その他] 検査法 (その他): ()
ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
既往歴	横紋筋融解: [なし ・ あり]
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	ピオチン: [なし ・ あり] ビタミンB ₁ : [なし ・ あり] クエン酸: [なし ・ あり] アスパラギン酸: [なし ・ あり] グルタミン酸: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **88** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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	肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日							
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)								
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定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]									

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]		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]			
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 (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: () /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 (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]				
	枯渇 (欠乏): [なし ・ あり] 核DNA量との相対比: ()% 検査法: [PCR法 ・ サザン法 ・ その他] 検査法 (その他): ()				
ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()					
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()				
既往歴	横紋筋融解: [なし ・ あり]				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()				
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()				
治療	治療 (その他): ()				
今後の治療方針	今後の治療方針: ()				
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月				
医療機関・医師署名					
上記の通り診断します。					
医療機関名			記載年月日		
医療機関住所			年 月 日		
			診療科		
			医師名		
			小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

告示番号 **85** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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	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

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]	

告示番号 **85** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **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]	
	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: () $\times 10^4$ / 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				

告示番号	85	先天性代謝異常 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
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]				
	枯渇 (欠乏): [なし ・ あり] 核DNA量との相対比: ()% 検査法: [PCR法 ・ サザン法 ・ その他] 検査法 (その他): ()				
ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()					
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()				
既往歴	横紋筋融解: [なし ・ あり]				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()				
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()				
治療	治療 (その他): ()				
今後の治療方針	今後の治療方針: ()				
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月				
医療機関・医師署名					
上記の通り診断します。					
医療機関名					記載年月日
医療機関住所					年 月 日
					診療科
					医師名
					小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **89** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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]								

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

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

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

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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]
	枯濁 (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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **91** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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		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]							

告示番号 **91** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥ 200 U/L, ALT ≥ 200 U/L): [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]	
		意識障害: [なし ・ あり]		記憶力低下: [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]	
		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]		外眼筋麻痺: [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]	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: () /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 **91** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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]
	枯渇 (欠乏): [なし ・ あり] 核DNA量との相対比: ()% 検査法: [PCR法 ・ サザン法 ・ その他] 検査法 (その他): ()
ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
既往歴	横紋筋融解: [なし ・ あり]
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	L-アルギニン: [なし ・ あり] L-カルニチン: [なし ・ あり] ビタミンB ₁ : [なし ・ あり] コエンザイムQ: [なし ・ あり] ビタミンC: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数 [回/年]: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **92** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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			
	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]		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]								

告示番号 **92** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	消化器	肝腫大:[なし ・ あり]	脾腫大:[なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L):[なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞:[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害:[なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行:[なし ・ あり]		精神症状:[なし ・ あり]	
		意識障害:[なし ・ あり]		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]			
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 (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]				
枯渴 (欠乏):[なし ・ あり]	核DNA量との相対比:()%		検査法 (その他):()		
検査法:[PCR法 ・ サザン法 ・ 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	

告示番号 **92** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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]
	枯濁 (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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **90** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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	肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日							
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)								
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定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]									

告示番号 **90** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

告示番号 **90** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉 **3/3**

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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]
	枯渇 (欠乏): [なし ・ あり] 核DNA量との相対比: ()% 検査法: [PCR法 ・ サザン法 ・ その他] 検査法 (その他): ()
ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
既往歴	横紋筋融解: [なし ・ あり]
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	L-アルギニン: [なし ・ あり] L-カルニチン: [なし ・ あり] ビタミンB ₁ : [なし ・ あり] コエンザイムQ: [なし ・ あり] ビタミンC: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数 [回/年]: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号	93	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	1/3
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	------------------------------	------------

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		
	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]		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]							

告示番号 **93** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	消化器	肝腫大:[なし ・ あり]	脾腫大:[なし ・ あり]	肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞:[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]			
		移動障害:[なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			
		精神運動機能の退行:[なし ・ あり]		精神症状:[なし ・ あり]	
		意識障害:[なし ・ あり]		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]		
	視野欠損:皮質盲:[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		
	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	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:()				
	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):()				
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 **93** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値 (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]
	枯渇 (欠乏): [なし ・ あり] 核DNA量との相対比: ()% 検査法: [PCR法 ・ サザン法 ・ その他] 検査法 (その他): ()
ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
既往歴	横紋筋融解: [なし ・ あり]
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **57** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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]			
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): ()										

告示番号 **57** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断さ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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号	59	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	-------------------------------	------------

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]			
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): ()								

告示番号 **59** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
酵素活性測定	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ (GALT) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査法: () 所見: ()
血液検査	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) GALT遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
酵素活性測定	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ (GALT) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査法: () 所見: ()
血液検査	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・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
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **60** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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		
		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] 精神運動機能の退行:[なし・あり] 精神症状:[なし・あり] 痙攣:[なし・あり] 小脳性運動失調:[なし・あり・不明] カタレプシー:[なし・あり]									
		不随意運動:ミオクローヌス:[なし・あり・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]				
	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]			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] 精神運動機能の退行:[なし・あり] 精神症状:[なし・あり] 痙攣:[なし・あり] 小脳性運動失調:[なし・あり・不明] カタレプシー:[なし・あり]									
		不随意運動:ミオクローヌス:[なし・あり・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]				

告示番号 **60** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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 _____
小児慢性特定疾病 指定医番号 () _____

告示番号 **58** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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		肥満度	%						
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日										
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他()													
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり							
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)											
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり							
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 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]		筋力低下: [なし ・ あり]			筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]										
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]										
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]												
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]	
		不随意運動: 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	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]										
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]										
発達障害 (その他): ()														
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		角膜炎びらん・潰瘍: [なし ・ あり]			視野障害: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]		
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		
	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]		筋力低下: [なし ・ あり]			筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]										
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]										
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]												
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]	
		不随意運動: 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]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]										
		注意欠如多動症: [なし ・ 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 **58** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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) 部位:() 所見:()
	MRI検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日) 部位:() 所見:()
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日) 所見:()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他):()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	ウリジ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) 部位:() 所見:()
	MRI検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日) 部位:() 所見:()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日) 実施時年齢:(歳 か月) 検査名:[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他):() DQまたはIQ値:()
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日) 所見:()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他):()	

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	薬物療法:[なし ・ あり] 詳細:()
栄養管理	治療用特殊ミルク:ガラクトース除去フォーミュラ (110):[未実施 ・ 実施]
	市販品の無乳糖ミルク:[未実施 ・ 実施] 種類:()
	乳糖、ガラクトース制限:[なし ・ あり] 栄養管理(その他):()
治療	治療(その他):()
今後の治療方針	今後の治療方針:()
	治療見込み期間 (入院) 開始日:(年 月 日) 終了日:(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日:(年 月 日) 終了日:(年 月 日) 通院頻度:()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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 ()

告示番号	70	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	------------------------------	------------

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): ()															

告示番号 **70** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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	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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **71** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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		肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)						
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 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): ()									

告示番号 **71** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号	61	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	------------------------------	------------

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]			
	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				
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]			
	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				
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]			
	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				

告示番号 **61** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断さ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
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号	63	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/3
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	-------------------------------	------------

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]								
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	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): ()								
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	鼻出血: [なし ・ あり]								
	人形様顔貌: [なし ・ あり]		症状 (その他): ()						

告示番号 **63** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

検査所見 (診断時) ※診断さ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): ()

告示番号 63 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉 3/3	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症:[なし ・ あり] 詳細:()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	ビタミンD:[なし ・ あり] G-CSF療法:[なし ・ あり] ビタミンB 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 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 ()

告示番号 **64** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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		肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型 (糖原病Ⅲ型): [Ⅲa型 (肝筋型) ・ Ⅲb型 (肝型) ・ Ⅲc型 ・ Ⅲd型 (肝筋型、α-1,4-グルカントランスフェラーゼ段独欠損症)]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	肥大型心筋症: [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
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	人形様顔貌: [なし ・ あり]									
症状 (その他): ()										
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (糖原病Ⅲ型): [Ⅲa型 (肝筋型) ・ Ⅲb型 (肝型) ・ Ⅲc型 ・ Ⅲd型 (肝筋型、α-1,4-グルカントランスフェラーゼ段独欠損症)]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	肥大型心筋症: [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]				
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	人形様顔貌: [なし ・ あり]									
症状 (その他): ()										

告示番号 **64** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

検査所見 (診断時) ※診断さ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): ()

告示番号 64 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉 3/3	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	ビタミンD: [なし ・ あり] G-CSF療法: [なし ・ あり] ビタミンB 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 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 ()

告示番号 **65** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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

告示番号 **65** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
酵素活性測定	グリコーゲン分枝鎖酵素活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	血清アルブミン: ()g/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL PT: ()秒 ・ % PT-INR: () APTT: ()秒
病理検査	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 間質の線維化: [なし ・ あり] 肝細胞の腫大: [なし ・ あり] 細胞質内に好塩基性ジアスターゼ耐性のPAS陽性封入体: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	電顕による観察: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積: [なし ・ あり ・ 不明] 筋組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積: [なし ・ あり ・ 不明]
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) GBE1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
酵素活性測定	グリコーゲン分枝鎖酵素活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	血清アルブミン: ()g/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL PT: ()秒 ・ % PT-INR: () APTT: ()秒
病理検査	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 間質の線維化: [なし ・ あり] 肝細胞の腫大: [なし ・ あり] 細胞質内に好塩基性ジアスターゼ耐性のPAS陽性封入体: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	電顕による観察: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積: [なし ・ あり ・ 不明] 筋組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積: [なし ・ あり ・ 不明]
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) GBE1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **66** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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

告示番号 **66** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
酵素活性測定	グリコーゲンホスホリラーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL 血清尿酸: ()mg/dL 血清アルブミン: ()g/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL PT: ()秒 ・ % PT-INR: () APTT: ()秒 血清ミオグロビン: ()ng/mL ・ 未実施
尿検査	尿中ミオグロビン: ()ng/mL ・ 未実施
負荷試験	前腕運動負荷試験: [未実施 ・ 実施] 乳酸・ピルビン酸の上昇: [なし ・ あり]
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ホスホリラーゼ染色: [陰性 ・ 陽性 ・ 不明] グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) PYGM遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
酵素活性測定	グリコーゲンホスホリラーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
血液検査	BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL 血清尿酸: ()mg/dL 血清アルブミン: ()g/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL PT: ()秒 ・ % PT-INR: () APTT: ()秒 血清ミオグロビン: ()ng/mL ・ 未実施
尿検査	尿中ミオグロビン: ()ng/mL ・ 未実施
負荷試験	前腕運動負荷試験: [未実施 ・ 実施] 乳酸・ピルビン酸の上昇: [なし ・ あり]
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ホスホリラーゼ染色: [陰性 ・ 陽性 ・ 不明] グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・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] クレアチン: [なし ・ あり] ラミプリル: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年
手術	脾摘出術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 手術 (その他): [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

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

告示番号 **67** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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	
		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	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): ()						

告示番号 67 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/3
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載		
酵素活性測定	グルコースホスホリラーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
血液検査	血清尿酸: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施 乳酸 (食後): ()mg/dL ・ 未実施	
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (2時間値): ()mg/dL 乳酸: 前値: ()mg/dL 乳酸: 2時間値: ()mg/dL	
	グルカゴン負荷試験 (空腹時): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL	
	グルカゴン負荷試験 (食後2時間): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL	
病理検査	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 脂肪肝: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()	
画像検査	超音波検査 (肝・脾): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝輝度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()	
	CT検査 (腹部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝信号強度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) PYGL 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
酵素活性測定	グルコースホスホリラーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
血液検査	血清尿酸: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL 血糖値 (空腹時): ()mg/dL 乳酸 (空腹時): ()mg/dL ・ 未実施 乳酸 (食後): ()mg/dL ・ 未実施	
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (2時間値): ()mg/dL 乳酸: 前値: ()mg/dL 乳酸: 2時間値: ()mg/dL	
	グルカゴン負荷試験 (空腹時): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL	
	グルカゴン負荷試験 (食後2時間): [未実施 ・ 実施] 血糖値 (前値): ()mg/dL 血糖値 (頂値): ()mg/dL	
病理検査	肝生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり] 脂肪肝: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()	
画像検査	超音波検査 (肝・脾): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝輝度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()	
	CT検査 (腹部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝信号強度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ピナー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) PYGL 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	ビタミンD: [なし ・ あり] G-CSF療法: [なし ・ あり] ビタミンB ₁₂ : [なし ・ あり] クエン酸: [なし ・ あり] アロプリノール: [なし ・ あり] フェブリク: [なし ・ あり] アンギオテンシン変換酵素阻害薬 (ACE): [なし ・ あり] アンギオテンシン受容体阻害薬 (ARB): [なし ・ あり] カルシウム: [なし ・ あり] 鉄: [なし ・ あり] 高脂血症治療薬: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	
栄養管理	糖原病用フォーミュラ (GSD-D): [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (GSD-N): [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (8007): [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (8009): [未実施 ・ 実施]	
	乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限: [なし ・ あり] 非加熱コーンスターチ: [未実施 ・ 実施] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 栄養管理 (その他): ()	
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年	

移植	肝移植：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)
	腎移植：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 先行的腎移植：[なし ・ あり] 生体腎移植：[なし ・ あり]
治療	治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：()
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

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

告示番号 **68** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

病名	71 糖原病Ⅷ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]					
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他): ()											
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]				
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB						
その他	人形様顔貌: [なし ・ あり]			運動不耐: [なし ・ あり]			ミオグロビン尿: [なし ・ あり]				
症状 (その他): ()											
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]			
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他): ()											
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]				
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB						
その他	人形様顔貌: [なし ・ あり]			運動不耐: [なし ・ あり]			ミオグロビン尿: [なし ・ あり]				
症状 (その他): ()											

告示番号 68 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/2
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載		
酵素活性測定	ホスホフルクトキナーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
血液検査	網赤血球: ()% BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL 血清尿酸: ()mg/dL 血清アルブミン: ()g/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L LDH: ()U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL 血清間接ビリルビン (I-Bil): ()mg/dL PT: ()秒 ・ % PT-INR: () APTT: ()秒 血清ミオグロビン: ()ng/mL ・ 未実施	
尿検査	尿中ミオグロビン: ()ng/mL ・ 未実施	
負荷試験	前腕運動負荷試験: [未実施 ・ 実施] 乳酸・ピルビン酸の上昇: [なし ・ あり]	
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [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: () 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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	

告示番号 **69** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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		肥満度		%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 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) :	()									
	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) :	()									
	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) : ()									

告示番号 **69** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

検査所見 (診断時) ※診断さ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、ショ糖制限:[なし ・ あり] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む):[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] 生体腎移植:[なし ・ あり]	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 _____

小児慢性特定疾病 指定医番号 (_____)

告示番号 **62** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
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]			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)										
點頭発作 : [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]		

告示番号 62 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 2/2

Table with 2 columns: 症状 (Symptoms) and 検査所見 (検査時) (Examination findings (at time)). Rows include 精神・神経 (Mental/Neurological), 眼 (Eyes), 耳鼻咽喉 (Ears/Nose/Throat), and 其他 (Other).

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

Table with 2 columns: 検査項目 (Examination items) and 結果 (Results). Rows include 糖輸送試験 (Sugar transport test), 血液検査 (Blood test), 髄液検査 (Cerebrospinal fluid test), 生理機能検査 (Physiological function test), 画像検査 (Imaging test), and 遺伝学的検査 (Genetic test).

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

Table with 2 columns: 検査項目 (Examination items) and 結果 (Results). Rows include 糖輸送試験 (Sugar transport test), 血液検査 (Blood test), 髄液検査 (Cerebrospinal fluid test), 生理機能検査 (Physiological function test), 画像検査 (Imaging test), 発達・知能指数検査 (Development/Intelligence index test), and 遺伝学的検査 (Genetic test).

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

Table with 2 columns: 合併症 (Complications) and 結果 (Results). Row includes 肥満 (Obesity).

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

Table with 2 columns: 治療管理 (Treatment management) and 結果 (Results). Rows include 薬物療法 (Drug therapy), 呼吸管理 (Respiratory management), 栄養管理 (Nutrition management), 血液浄化 (Blood purification), and 治療 (Treatment).

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
診療科
医師名
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	(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]		
		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): ()			

告示番号 **72** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **129** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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

告示番号 **129** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]	移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]	精神運動機能の退行: [なし ・ あり]	精神症状: [なし ・ あり]	痙攣: [なし ・ あり]	
	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	カタレプシー: [なし ・ あり]				
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
発達障害 (その他): ()						
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]				
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]			
	視神経萎縮: [なし ・ あり]	角膜混濁: [なし ・ あり]	Cherry-red spot: [なし ・ あり]			
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB			
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]	扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]				
その他	巨舌: [なし ・ あり]	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]				
	症状 (その他): ()					
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載						
代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()		
	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()		
酵素活性測定	α-L-イソロニダーゼ活性: [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			
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				
MRI検査: [未実施 ・ 実施]						
部位: ()						
所見: ()						
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	IDS遺伝子異常: [なし ・ あり]			
	遺伝子異常 (その他): ()					
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()					
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載						
代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()		
	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施]	実施日: () 年 () 月 () 日	測定値: ()	基準値: ()		
酵素活性測定	α-L-イソロニダーゼ活性: [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			
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) IDS遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常(その他)：()
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
出生歴	胎児水腫：[なし ・ あり]
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()
経過(申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法(その他)：()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度：[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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **130** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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			
	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 (ムコ多糖症Ⅱ型): [軽症型 ・ 中間型 ・ 重症型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]				
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]						
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]						
皮膚・粘膜	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 (その他): ()									
眼	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]							
	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]					
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]					
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]							
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (ムコ多糖症Ⅱ型): [軽症型 ・ 中間型 ・ 重症型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]					

告示番号 **130** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

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

代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	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)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	イズロン酸-2-スルファターゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: () / 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: ()

告示番号 **130** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) iduronate-2-sulfatase遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
出生歴	胎児水腫: [なし ・ あり]
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **131** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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

告示番号 **131** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]		
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()		
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]		
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB			
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]			
その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()			
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載				
代謝物測定 (尿中)	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 アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施 異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()			
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()			
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()			
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()			
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()			
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) heparan N-sulfatase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] α-N-acetylglucosaminidase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] acetyl-CoA: α-glucosaminide N-acetyltransferase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] N-acetylglucosamine 6-sulfatase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
代謝物測定 (尿中)	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()			
酵素活性測定	ヘパラン-N-スルファターゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()			
	α-N-アセチルグルコサミニダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()			

告示番号 **131** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

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 _____
小児慢性特定疾病 指定医番号 (_____)

告示番号 **132** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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		肥満度		%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型 (ムコ多糖症Ⅳ型): [A型 ・ B型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]				
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]						
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 (その他): ()									
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]							
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]					
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB		聴力 (左): ()dB					
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]							
その他	巨舌: [なし ・ あり]		特徴的な顔貌: [なし ・ あり]							
	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (ムコ多糖症Ⅳ型): [A型 ・ B型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]					

告示番号 **132** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

告示番号	132	先天性代謝異常 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
病理検査	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			
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

告示番号 **133** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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	肥満度	%
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり		
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明		
臨床所見(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型(ムコ多糖症Ⅵ型): [軽症型・中間型・重症型]									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]				
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]				
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			カタレプシー: [なし・あり]					
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]			ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()									
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]							
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]					
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB					
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]							
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]							
	症状(その他): ()									
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型(ムコ多糖症Ⅵ型): [軽症型・中間型・重症型]									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]				
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]				
筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]								
消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]					

告示番号 **133** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

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

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

告示番号	133	先天性代謝異常 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
画像検査	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ARSB遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常(その他): ()				
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()				
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()				
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()				
経過(申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法(その他): ()				
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]				
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]				
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明] HLA抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明] 前処置: () 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]				
治療	治療(その他): ()				
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間(入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間(外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月				
医療機関・医師署名					
上記の通り診断します。					
医療機関名		記載年月日	年	月	日
医療機関住所		診療科			
		医師名			
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

告示番号 **134** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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		
	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 (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]					

告示番号 **134** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

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

代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 測定値: () 基準値: ()
	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 ALT: ()U/L CK : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施 アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施 異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()
	CT 検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()
	MRI 検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 β-glucuronidase 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 測定値: () 基準値: ()
	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 測定値: () 基準値: ()
	コンドロイチン硫酸 (CS): [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	β-グルクロニダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()

告示番号	134	先天性代謝異常 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)		
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]				
	検査名 (その他): ()				
	DQまたはIQ値: ()				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	β-glucuronidase 遺伝子異常: [なし ・ あり]		
	遺伝子異常 (その他): ()				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり]				
	詳細: ()				
出生歴	胎児水腫: [なし ・ あり]				
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明]				
	詳細: ()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施]	導入開始日: (年 月 日)			
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]				
	治療施設: [自施設 ・ 他施設]	他施設名: ()			
	薬物療法 (その他): ()				
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]	酸素療法: [なし ・ あり]	非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり]		
	気管切開管理: [なし ・ あり]				
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]	中心静脈栄養: [なし ・ あり]			
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定]	実施日: (年 月 日)			
	ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明]	移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]			
	HLAアリル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明]				
	HLA抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明]	ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明]			
	前処置: ()				
	治療施設: [自施設 ・ 他施設]	他施設名: ()			
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]				
治療	治療 (その他): ()				
今後の治療方針	今後の治療方針: ()				
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)			
	治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	通院頻度: ()回/月		
医療機関・医師署名					
上記の通り診断します。					
医療機関名		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 ()			

告示番号 **125** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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		肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 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	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	注意欠如多動症: [なし ・ 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]							
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]				

告示番号 **125** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

告示番号 **125** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[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
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **128** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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	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]					

告示番号 **128** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

告示番号	128	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
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)	
	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: ()	
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]	
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]	
治療	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]	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()					
医療機関・医師署名	治療見込み期間 (入院)		開始日: (年 月 日)		終了日: (年 月 日)	
	治療見込み期間 (外来)		開始日: (年 月 日)		終了日: (年 月 日)	
医療機関・医師署名						
上記の通り診断します。						
医療機関名			記載年月日		年 月 日	
医療機関住所			診療科		医師名	
			小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

告示番号 **111** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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			
	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]		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]								

告示番号 **111** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	精神・神経	不随意運動:ミオクローヌス:[なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア:[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害:[なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症:[なし ・ あり ・ 不明]
		注意欠如多動症:[なし ・ あり ・ 不明]	限局性学習症:[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害 (その他):()	
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑:[なし ・ あり]	被角血管腫 (アンギオケラトーマ):[なし ・ あり]
	眼	緑内障:[なし ・ あり]	白内障:[なし ・ あり]
	視神経萎縮:[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	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	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 **111** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) aspartylglucosaminidase 遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法 (その他)：()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髓 ・ 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
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **117** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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

告示番号 **117** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()	
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載		
代謝物測定 (尿中)	シアル酸含有オリゴ糖: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()	
酵素活性測定	ライソゾーム性シアリダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()	
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()	

告示番号 117 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		3/3
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 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	
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	

告示番号 **113** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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		肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型 (ガラクトシアリドーシス): [新生児及び早期乳児型 ・ 晩期乳児型 ・ 若年及び成人型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]		
		心筋障害: [なし ・ あり]			肥大型心筋症: [なし ・ あり]					
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			下痢: [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]		
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]					
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害 (その他): ()									
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]			被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]						
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
	視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			Cherry-red spot: [なし ・ あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): ()dB			聴力 (左): ()dB			
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]						
その他	巨舌: [なし ・ あり]			特徴的な顔貌: [なし ・ あり]						
	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (ガラクトシアリドーシス): [新生児及び早期乳児型 ・ 晩期乳児型 ・ 若年及び成人型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]		
		心筋障害: [なし ・ あり]			肥大型心筋症: [なし ・ あり]					
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]				
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]						
消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			下痢: [なし ・ あり]			

告示番号 **113** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

告示番号	113	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
病理検査	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: ()					
画像検査	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)				
	部位: ()					
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)			
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]					
発達・知能指数検査	検査名 (その他): ()					
	DQまたは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]					
遺伝学的検査	遺伝子異常 (その他): ()					
	検査所見 (その他): ()					
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載						
合併症	合併症: [なし ・ あり]					
	詳細: ()					
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]					
薬物療法	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]				
移植	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]				
移植	前処置: ()					
	治療施設: [自施設 ・ 他施設]	他施設名: ()				
治療	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]					
	治療 (その他): ()					
今後の治療方針	今後の治療方針: ()					
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日)					
今後の治療方針	治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日)					
	通院頻度: () 回/月					
医療機関・医師署名						
上記の通り診断します。						
医療機関名		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 ()				

告示番号 **118** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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		肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型 (GM1-ガングリオシドーシス): [乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]				
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]						
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]						
発達障害	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	注意欠如多動症: [なし ・ 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					
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]							
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (GM1-ガングリオシドーシス): [乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]					

告示番号 **118** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

告示番号 118 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		3/3
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 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	
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	

告示番号 **119** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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			
	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 (GM2-ガングリオシドーシス): [テイ・サックス (Tay-Sachs) 病 ・ サンドホフ (Sandhoff) 病 ・ AB型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]		
		心筋障害: [なし ・ あり]			肥大型心筋症: [なし ・ あり]					
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			下痢: [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]		
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]					
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害 (その他): ()									
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]			被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]						
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
	視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			Cherry-red spot: [なし ・ あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): ()dB			聴力 (左): ()dB			
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]						
その他	巨舌: [なし ・ あり]			特徴的な顔貌: [なし ・ あり]						
	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (GM2-ガングリオシドーシス): [テイ・サックス (Tay-Sachs) 病 ・ サンドホフ (Sandhoff) 病 ・ AB型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]		
		心筋障害: [なし ・ あり]			肥大型心筋症: [なし ・ あり]					
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]						
消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			下痢: [なし ・ あり]			

告示番号 **119** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

告示番号 **119** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他)：() DQまたはIQ値：()
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) HEXA遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] HEXB遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] GM2A遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常(その他)：()
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()
経過(申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法(その他)：()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **112** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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]					

告示番号 **112** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

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

代謝物測定 (尿中)	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]

告示番号	112	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)				
	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)			
	検査名: [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)				
	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]				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()					
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載						
合併症	合併症: [なし ・ あり]					
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	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]					
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]			
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]				
治療	HLAアレル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明]					
今後の治療方針	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]				
医療機関・医師署名	上記の通り診断します。					
医療機関名			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 ()			

告示番号 **122** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
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 (ニーマン・ピック病) : [A 型 ・ B 型 ・ C 型 (乳児型) ・ C 型 (成人型)]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]								
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]								
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]								
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 (その他): ()									
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーム): [なし ・ あり]							
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]					
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB					
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]							
その他	巨舌: [なし ・ あり]		特徴的な顔貌: [なし ・ あり]							
	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載										
病型	病型 (ニーマン・ピック病) : [A 型 ・ B 型 ・ C 型 (乳児型) ・ C 型 (成人型)]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]						
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]							
消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]					

告示番号 **122** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()	
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載		
代謝物測定 (尿中)	スフィンゴミエリン: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()	
酵素活性測定	酸性スフィンゴミエリナーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()	
血液検査	白血球数: () / 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 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: () / 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 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: ()	

告示番号	122	先天性代謝異常 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
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	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	
				小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	

告示番号 **115** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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

告示番号 **115** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

検査所見 (診断時) ※診断さ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 115 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		3/3
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[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-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	
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	

告示番号 **124** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
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 (ファブリー病) : [古典型 ・ 亜型 ・ 顕性ヘテロ接合体]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]				
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]						
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 (その他): ()									
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]							
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]					
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB					
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]							
その他	巨舌: [なし ・ あり]		特徴的な顔貌: [なし ・ あり]							
	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載										
病型	病型 (ファブリー病) : [古典型 ・ 亜型 ・ 顕性ヘテロ接合体]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]					

告示番号 **124** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
	移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
	精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]		
	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]		
	不随意運動: 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	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]		
	注意欠如多動症: [なし ・ 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 アンギオテンシンI変換酵素 (ACE): () U/L ・ 未実施 異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()		
尿検査	尿中蛋白量: () mg/dL 尿蛋白量/尿中クレアチニン比: ()		
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()		
生理機能検査	心電図検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 所見: ()		
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()		
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()		
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 部位: () 所見: ()		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 α-galactosidase A遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
代謝物測定 (尿中)	グロボトリアオシルセラミド (Gb3): [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 測定値: () 基準値: ()		
酵素活性測定	α-ガラクトシダーゼA活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 () 月 () 日 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()		
血液検査	白血球数: () /μL ヘモグロビン (Hb): () g/dL 血小板数: () ×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: ()		
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: ()		

告示番号	124	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
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			
			小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

告示番号 **114** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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			
	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 (クラッペ病) : [乳児型 ・ 後期乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]				
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]						
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]								
皮膚・粘膜	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 (その他): ()									
眼	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]							
	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]					
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]					
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]							
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載										
病型	病型 (クラッペ病) : [乳児型 ・ 後期乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]								
消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]					

告示番号 114		先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/3
症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
	精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]	痙攣: [なし ・ あり]
	小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]	
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]	
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]	
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]		
発達障害 (その他): ()				
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]	
	眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]
視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]	Cherry-red spot: [なし ・ あり]	
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	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	
	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施			
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]			
	検査項目名及び測定値: ()			
髄液検査	髄液中総蛋白: ()mg/dL ・ 未実施 実施日: (年 月 日)			
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	
	部位: ()	所見: ()		
生理機能検査	神経伝導検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日) 伝導速度: [正常 ・ 遅延]	
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	
	部位: ()	所見: ()		
	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)		
	部位: ()	所見: ()		
	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)		
	部位: ()	所見: ()		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日) GALC 遺伝子異常: [なし ・ あり]	
	遺伝子異常 (その他): ()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
酵素活性測定	ガラクトセレブロシダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)			
	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]			
	測定値: ()		基準値: ()	
血液検査	白血球数: ()/μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL	血小板数: ()×10 ⁴ /μL	
	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL	AST: ()U/L	
	ALT: ()U/L	CK : ()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施	
	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施			
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]			
	検査項目名及び測定値: ()			
髄液検査	髄液中総蛋白: ()mg/dL ・ 未実施 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: ()		

告示番号	114	先天性代謝異常 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
画像検査	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) GALC遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()				
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()				
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]				
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]				
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリール一致度: [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
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()				()

告示番号 **123** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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

告示番号 **123** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] Cherry-red spot: [なし ・ あり] 眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]	
その他	巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()	
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載		
酵素活性測定	セラミダーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()	
血液検査	白血球数: () / μ L ヘモグロビン (Hb): () g/dL 血小板数: () $\times 10^4$ / μ L BUN: () mg/dL 血清クレアチニン: () mg/dL AST: () U/L ALT: () U/L CK : () U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): () U/L ・ 未実施 アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): () U/L ・ 未実施 異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()	
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肺浸潤: [なし ・ あり] 部位: () 所見 (その他): ()	
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
	CT 検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
	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 血小板数: () $\times 10^4$ / μ L BUN: () mg/dL 血清クレアチニン: () mg/dL AST: () U/L ALT: () U/L CK : () U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): () U/L ・ 未実施 アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): () U/L ・ 未実施 異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()	
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肺浸潤: [なし ・ あり] 部位: () 所見 (その他): ()	
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
	CT 検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
	MRI 検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	

告示番号 **123** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) ASAH1遺伝子異常：[なし ・ あり] PSAP遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法 (その他)：()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度：[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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **127** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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

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

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

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

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: ()
	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: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) SUMF1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常(その他): ()
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
出生歴	胎児水腫: [なし ・ あり]
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過(申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法(その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明] HLA抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明] 前処置: () 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
治療	治療(その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間(入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間(外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

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

告示番号 **135** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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		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]								

告示番号 **135** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

告示番号	135	先天性代謝異常 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	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)		
	検査名: [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)			
	GNPTAB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]	GNPTG遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()				
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施]	導入開始日: (年 月 日)			
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]				
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]			
治療	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]			
今後の治療方針	今後の治療方針: ()				
医療機関・医師署名	治療見込み期間 (入院)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)		
	治療見込み期間 (外来)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	通院頻度: ()回/月	
上記の通り診断します。					
医療機関名			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 ()		

告示番号 **136** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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]		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]					

告示番号 **136** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

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

酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
	β-グルコシダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
	β-ヘキサミンダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
血液検査	白血球数:()/μL	ヘモグロビン (Hb):()g/dL	血小板数:()×10 ⁴ /μL
	BUN:()mg/dL	血清クレアチニン:()mg/dL	AST:()U/L
	ALT:()U/L	CK : ()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP):()U/L ・ 未実施
	アンジオテンシン 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)	
	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-ヘキサミンダーゼ活性:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値:()	基準値:()	
血液検査	白血球数:()/μL	ヘモグロビン (Hb):()g/dL	血小板数:()×10 ⁴ /μL
	BUN:()mg/dL	血清クレアチニン:()mg/dL	AST:()U/L
	ALT:()U/L	CK : ()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP):()U/L ・ 未実施
	アンジオテンシン 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:()		

告示番号 **136** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) GNPTAB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] GNPTG遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常(その他): ()
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過(申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法(その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髓 ・ 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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **126** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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	
		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 (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]					

告示番号 **126** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

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
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	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()
	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()
遺伝学的検査	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()
検査所見 (その他)	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]
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 (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
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	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()
	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()
検査所見 (その他)	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()

告示番号 126 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		3/3
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・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	
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	

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) **1/3**

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		肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載										
病型	病型 (酸性リパーゼ欠損症): [ウォルマン (Wolman) 病 ・ コレステロールエステル蓄積症]									
症状	全身	易感染性: [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	副腎石灰化: [なし ・ あり]				脂質異常症: [なし ・ あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]		
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]					
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]				ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	発達障害 (その他): ()									
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]							
眼	緑内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB					
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]							
その他	巨舌: [なし ・ あり]		特徴的な顔貌: [なし ・ あり]							
	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (酸性リパーゼ欠損症): [ウォルマン (Wolman) 病 ・ コレステロールエステル蓄積症]									
症状	全身	易感染性: [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	副腎石灰化: [なし ・ あり]				脂質異常症: [なし ・ あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]				

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) **2/3**

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]
	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] 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: ()

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

発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()		
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 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		
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

告示番号 **120** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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

告示番号 **120** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

告示番号 120		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		3/3	
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)	CTNS 遺伝子異常: [なし ・ あり]				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()						
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()						
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()						
経過 (申請時) ※直近の状況を記載							
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()						
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]						
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]						
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髓 ・ 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			
				小児慢性特定疾病 指定医番号	()		

告示番号 **137** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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

告示番号 **137** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]	移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]	精神運動機能の退行: [なし ・ あり]	精神症状: [なし ・ あり]	痙攣: [なし ・ あり]	
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]	カタレプシー: [なし ・ あり]	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]		
	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	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]				
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載							
代謝物測定	血中	遊離シアル酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)				
		検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
尿中	遊離シアル酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)					
	測定値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)					
血液検査	白血球数: () /μL		ヘモグロビン (Hb): () g/dL	血小板数: () ×10 ⁴ / μL			
	BUN: () mg/dL	血清クレアチニン: () mg/dL	AST: () U/L	ALT: () U/L			
CK : () U/L		酸性ホスファターゼ (ACP): () U/L		アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): () U/L ・ 未実施			
異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]							
検査項目名及び測定値: ()							
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)				
	部位: ()		所見: ()				
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)				
	部位: ()		所見: ()				
	CT検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	部位: ()			
MRI検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	部位: ()				
所見: ()							
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)				
	SLC17A5 (シアリン) 遺伝子異常: [なし ・ あり]		遺伝子異常 (その他): ()				
検査所見 (その他) 検査所見 (その他): ()							
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
代謝物測定	血中	遊離シアル酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)				
		検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]	測定値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
尿中	遊離シアル酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)					
	測定値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)					
血液検査	白血球数: () /μL		ヘモグロビン (Hb): () g/dL	血小板数: () ×10 ⁴ / μL			
	BUN: () mg/dL	血清クレアチニン: () mg/dL	AST: () U/L	ALT: () U/L			
CK : () U/L		酸性ホスファターゼ (ACP): () U/L		アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): () U/L ・ 未実施			
異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]							
検査項目名及び測定値: ()							
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)				
	部位: ()		所見: ()				
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)				
	部位: ()		所見: ()				
	CT検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	部位: ()			
MRI検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	部位: ()				
所見: ()							

告示番号 **137** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

画像検査	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
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **121** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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						
	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 (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]															

告示番号 121		先天性代謝異常 ()		年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/3	
症状	消化器	肝腫大:[なし ・ あり]	脾腫大:[なし ・ あり]	下痢:[なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞:[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]					
		移動障害:[なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位(移動可) ・ 坐位(移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]					
		精神運動機能の退行:[なし ・ あり]		精神症状:[なし ・ あり]		痙攣:[なし ・ あり]	
		小脳性運動失調:[なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー:[なし ・ あり]			
	不随意運動:ミオクローヌス:[なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア:[なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害:[なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症:[なし ・ あり ・ 不明]				
	注意欠如多動症:[なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症:[なし ・ あり ・ 不明]				
発達障害(その他):()							
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑:[なし ・ あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ):[なし ・ あり]				
眼	緑内障:[なし ・ あり]		白内障:[なし ・ あり]		視力低下:[なし ・ あり]		
	視神経萎縮:[なし ・ あり]		角膜混濁:[なし ・ あり]		網膜色素変性:[なし ・ あり]		
眼球運動障害:水平性:[なし ・ あり]		垂直性:[なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害:[なし ・ あり]		聴力(右):()dB		聴力(左):()dB		
	滲出性中耳炎:[なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大:[なし ・ あり]				
その他	巨舌:[なし ・ あり]		特徴的な顔貌:[なし ・ あり]				
症状(その他):()							
検査所見(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載							
酵素活性測定	パルミトイルプロテインチオエステラーゼ(PPT)1活性:[未実施 ・ 実施]		実施日:()年()月()日				
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]						
	測定値:()		基準値:()				
酵素活性測定	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:()				
酵素活性測定	カタプシン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				
血液検査	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]							
検査項目名及び測定値:()							
病理検査	組織診:[未実施 ・ 実施]		実施日:()年()月()日				
部位:()							
所見:()							
画像検査	単純X線検査:[未実施 ・ 実施]		実施日:()年()月()日				
	部位:()						
	所見:()						
画像検査	CT検査:[未実施 ・ 実施]		実施日:()年()月()日				
	部位:()						
	所見:()						
画像検査	MRI検査:[未実施 ・ 実施]		実施日:()年()月()日				
	部位:()						
	所見:()						
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施]		実施日:()年()月()日				
	CLN1遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明]		CLN2遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明]				
CLN10遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明]							
遺伝子異常(その他):()							
検査所見(その他)	検査所見(その他):()						
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載							
酵素活性測定	パルミトイルプロテインチオエステラーゼ(PPT)1活性:[未実施 ・ 実施]		実施日:()年()月()日				
	検体採取部位:[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]						
	測定値:()		基準値:()				
酵素活性測定	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:()				
酵素活性測定	カタプシン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				
血液検査	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]							
検査項目名及び測定値:()							

告示番号 **121** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **138** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男・女・性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
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]		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]			
		痙攣: [なし・あり]				小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			
		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]		ジストニア: [なし・あり・不明]							
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
注意欠如多動症: [なし・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]		

告示番号 **138** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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: ()

告示番号	138	先天性代謝異常 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
画像検査	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)		
	検査名: [田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]				
	検査名(その他): ()				
	DQまたはIQ値: ()				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	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
医療機関住所					年 月 日
					診療科
					医師名
					小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号		82		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/3	
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								(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
氏名 (Alphabet)													
生年月日	年 月 日			意見書記載時の年齢			歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	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													
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]											

告示番号 **82** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]	関節の異常石灰化: [なし ・ あり]	
		筋緊張低下: [なし ・ あり]	筋萎縮: [なし ・ あり]	筋力低下: [なし ・ あり]		
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]			
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	肝機能障害: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]				
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]				
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]				
		精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]				
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]				
		カタレプシー: [なし ・ あり]				
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]					
	ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]					
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]					
	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	発達障害 (その他): ()					
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]					
	被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]					
	魚鱗癬: [なし ・ あり]					
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]	
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]			
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB		聴力 (左): ()dB	
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]			
その他	巨舌: [なし ・ あり]					
	症状 (その他): ()					
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載						
代謝物測定 (血中)	極長鎖脂肪酸測定: [未実施 ・ 実施]					
	実施日: ()年 ()月 ()日					
	C26:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
	C25:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
	C24:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
	C22:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
	フィタン酸: [未実施 ・ 実施]					
	実施日: ()年 ()月 ()日					
	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
	プリスタン酸: [未実施 ・ 実施]					
	実施日: ()年 ()月 ()日					
	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
	プラスマローゲン: [未実施 ・ 実施]					
	実施日: ()年 ()月 ()日					
	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
血液検査	白血球数: ()/μL		ヘモグロビン (Hb): ()g/dL		血小板数: ()×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: ()					
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]					
	実施日: ()年 ()月 ()日					
	所見: ()					
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()					
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載						
代謝物測定 (血中)	極長鎖脂肪酸測定: [未実施 ・ 実施]					
	実施日: ()年 ()月 ()日					
	C26:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
	C25:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
	C24:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
	C22:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
	フィタン酸: [未実施 ・ 実施]					
	実施日: ()年 ()月 ()日					
	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			
	プリスタン酸: [未実施 ・ 実施]					
	実施日: ()年 ()月 ()日					
	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)			

告示番号 **82** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

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		
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

告示番号	81	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/3
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	-------------------------------	------------

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					
	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 (副腎白質ジストロフィー): [小児大脳型 ・ 思春期大脳型 ・ 副腎脊髄ニューロパチー (AMN) ・ 成人大脳型 ・ 小脳・脳幹型 ・ アジソン型 ・ 女性発症者 ・ その他 (発症前男性等)]													
症状	全身	体重減少: [なし ・ あり]			易感染性: [なし ・ あり]			食欲不振: [なし ・ あり]						
		無気力: [なし ・ あり]			低血圧: [なし ・ あり]									
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]						
		心筋障害: [なし ・ あり]			肥大型心筋症: [なし ・ あり]									
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]			排尿障害: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]						
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]						
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]			性質: [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]			下痢: [なし ・ あり]			排泄障害: [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]												
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]												
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]												
		精神症状: [なし ・ あり]												
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]														
カタルепシー: [なし ・ あり]														
	痙性麻痺: [なし ・ あり]			深部腱反射の亢進: [なし ・ あり]			病的腱反射の出現: [なし ・ あり]							
	クローヌス: [なし ・ あり]			嚥下障害: [なし ・ あり]			言語障害: [なし ・ あり]							
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]										
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]										
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]										
	発達障害 (その他): ()													
	感覚障害: 知覚低下: [なし ・ あり ・ 不明]			知覚過敏: [なし ・ あり ・ 不明]			疼痛: [なし ・ あり ・ 不明]							
	感覚障害 (その他): ()													
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]			被血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]			色素沈着: [なし ・ あり]							
眼	緑内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			視野障害: [なし ・ あり]							
	視野欠損: 皮質盲: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			網膜色素変性: [なし ・ あり]							
	斜視: [なし ・ あり]													
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB							
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]										
その他	巨舌: [なし ・ あり]													
	症状 (その他): ()													
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
病型	病型 (副腎白質ジストロフィー): [小児大脳型 ・ 思春期大脳型 ・ 副腎脊髄ニューロパチー (AMN) ・ 成人大脳型 ・ 小脳・脳幹型 ・ アジソン型 ・ 女性発症者 ・ その他 (発症前男性等)]													
症状	全身	体重減少: [なし ・ あり]			易感染性: [なし ・ あり]			食欲不振: [なし ・ あり]						
		無気力: [なし ・ あり]			低血圧: [なし ・ あり]									

告示番号 **81** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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]	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]			
		カタルプシー：[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]			
	皮膚・粘膜	不随意運動：ミオクローヌス：[なし ・ あり ・ 不明] ジストニア：[なし ・ あり ・ 不明]			
		発達障害：[なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症：[なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他)：()			
自閉スペクトラム症：[なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症：[なし ・ あり ・ 不明]					
眼	感覚障害：知覚低下：[なし ・ あり ・ 不明] 感覚障害 (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] 色素沈着：[なし ・ あり]				
	緑内障：[なし ・ あり] 視野欠損：皮質盲：[なし ・ あり] 斜視：[なし ・ あり] 眼球運動障害：水平性：[なし ・ あり] 垂直性：[なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害：[なし ・ あり] 聴力 (右)：()dB 聴力 (左)：()dB				
	滲出性中耳炎：[なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大：[なし ・ あり]				
その他	巨舌：[なし ・ あり] 症状 (その他)：()				
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載					
代謝物測定 (血中)	極長鎖脂肪酸測定：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)				
	C26:0：測定値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)				
	C25:0：測定値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)				
	C24:0：測定値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)				
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 BUN：()mg/dL ALT：()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP)：()U/L ・ 未実施				
	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL 血清クレアチニン：()mg/dL CK：()U/L 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) 遺伝子異常 (その他)：() ABCD1遺伝子異常：[なし ・ あり]				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()				

告示番号 **81** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/3**

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
代謝物測定 (血中)	極長鎖脂肪酸測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) C26:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C25:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C24:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C22:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×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
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **83** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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

告示番号 **83** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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

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

代謝物測定 (血中)	フィタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		
	プリスタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		
	フィタン酸/プリスタン酸比: ()	未実施				
血液検査	白血球数: ()/μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL	血小板数: ()×10 ⁴ /μL	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL	AST: ()U/L
	ALT: ()U/L	CK: ()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L・未実施	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L・未実施	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]	検査項目名及び測定値: ()
髄液検査	髄液中総蛋白: ()mg/dL・未実施					
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()	所見 (その他): ()	肺浸潤: [なし ・ あり]	
	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)	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・未実施	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L・未実施	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]	検査項目名及び測定値: ()
髄液検査	髄液中総蛋白: ()mg/dL・未実施					
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()	所見 (その他): ()	肺浸潤: [なし ・ あり]	

告示番号	83	先天性代謝異常 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
画像検査	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)		
	検査名: [田中・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	
				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 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
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
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(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	易感染性:[なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴:[なし・あり]		心臓弁膜症:[なし・あり]		気管狭窄:[なし・あり]		
		心筋障害:[なし・あり]		肥大型心筋症:[なし・あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿:[なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折:[なし・あり]		骨変形:[なし・あり]		関節拘縮:[なし・あり]		
		筋緊張低下:[なし・あり]		筋萎縮:[なし・あり]		筋力低下:[なし・あり]		
	筋緊張亢進:[なし・あり]		性質:[痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大:[なし・あり]		脾腫大:[なし・あり]		下痢:[なし・あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害:[なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行:[なし・あり] 精神症状:[なし・あり] 痙攣:[なし・あり]						
		小脳性運動失調:[なし・あり・不明] カタレプシー:[なし・あり]						
	不随意運動:ミオクローヌス:[なし・あり・不明]		ジストニア:[なし・あり・不明]					
	発達障害:[なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明]					
注意欠如多動症:[なし・あり・不明]		限局性学習症:[なし・あり・不明]						
発達障害(その他):()								
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑:[なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ):[なし・あり]					
眼	緑内障:[なし・あり]		視力低下:[なし・あり]		角膜混濁:[なし・あり]			
	眼球運動障害:水平性:[なし・あり]		垂直性:[なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害:[なし・あり]		聴力(右):()dB		聴力(左):()dB			
	滲出性中耳炎:[なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大:[なし・あり]					
その他	巨舌:[なし・あり] 症状(その他):()							
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
症状	全身	易感染性:[なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴:[なし・あり]		心臓弁膜症:[なし・あり]		気管狭窄:[なし・あり]		
		心筋障害:[なし・あり]		肥大型心筋症:[なし・あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿:[なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折:[なし・あり]		骨変形:[なし・あり]		関節拘縮:[なし・あり]		
		筋緊張低下:[なし・あり]		筋萎縮:[なし・あり]		筋力低下:[なし・あり]		
	筋緊張亢進:[なし・あり]		性質:[痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大:[なし・あり]		脾腫大:[なし・あり]		下痢:[なし・あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害:[なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行:[なし・あり] 精神症状:[なし・あり] 痙攣:[なし・あり]						
		小脳性運動失調:[なし・あり・不明] カタレプシー:[なし・あり]						

告示番号 **84** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	精神・神経	不随意運動:ミオクローヌス:[なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア:[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害:[なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症:[なし ・ あり ・ 不明]
	注意欠如多動症:[なし ・ 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:()	
遺伝学的検査	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)
検査所見 (申請時)	所見:()		

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:()	

告示番号	84	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3	
画像検査	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	
						小児慢性特定疾病 指定医番号	()

告示番号	25	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	------------------------------	------------

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		肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日					
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり		
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)						
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 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]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]							
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]							
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]			
		振戦: [なし ・ あり ・ 不明]							
眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉症スペクトラム症: [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]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]							
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]							
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]			
		振戦: [なし ・ あり ・ 不明]							
眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉症スペクトラム症: [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): ()								

告示番号 **25** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載			
血液検査	血清尿酸：()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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

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) **1/2**

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

告示番号 29		先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/2
症状	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力(右):()dB 聴力(左):()dB		
	その他	症状(その他):()		
検査所見(診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載				
血液検査	乳酸:これまでの最高値:()mg/dL	基準値(自):()mg/dL	基準値(至):()mg/dL	
	ピルビン酸:これまでの最高値:()mg/dL	基準値(自):()mg/dL	基準値(至):()mg/dL	
	血清セルロプラスミン:()mg/dL	血清銅(Cu):()μg/dL		
尿検査	尿中銅(Cu):()μg/day			
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 銅濃度:()ng/mg蛋白			
画像検査	MRI検査(頭部):[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日)			
	脳萎縮:[なし ・ あり] 硬膜下出血:[なし ・ あり] 所見(その他):()			
画像検査	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):()			
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) ATP7A遺伝子異常:[なし ・ あり] 遺伝子異常(その他):()			
検査所見(その他)	検査所見(その他):()			
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載				
血液検査	乳酸:これまでの最高値:()mg/dL	基準値(自):()mg/dL	基準値(至):()mg/dL	
	ピルビン酸:これまでの最高値:()mg/dL	基準値(自):()mg/dL	基準値(至):()mg/dL	
	血清セルロプラスミン:()mg/dL	血清銅(Cu):()μg/dL		
尿検査	尿中銅(Cu):()μg/day			
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 銅濃度:()ng/mg蛋白			
画像検査	MRI検査(頭部):[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日)			
	脳萎縮:[なし ・ あり] 硬膜下出血:[なし ・ あり] 所見(その他):()			
画像検査	MRA検査(頭部):[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 血管蛇行:[なし ・ あり]			
	所見(その他):()			
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 実施時年齢:(歳 か月) 検査名:[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他):() DQまたはIQ値:()			
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) ATP7A遺伝子異常:[なし ・ あり] 遺伝子異常(その他):()			
検査所見(その他)	検査所見(その他):()			
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載				
合併症	合併症:[なし ・ あり] 詳細:()			
既往歴	硬膜下出血:[なし ・ あり] 繰り返す尿路感染症:[なし ・ あり]			
経過(申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	ビタミンD:[なし ・ あり] L-ヒスチジン銅:[なし ・ あり] ジスルフィラム:[なし ・ あり] 薬物療法(その他):()			
栄養管理	銅制限:[未実施 ・ 実施] 栄養管理(その他):()			
治療	治療(その他):()			
今後の治療方針	今後の治療方針:()			
	治療見込み期間(入院) 開始日:(年 月 日) 終了日:(年 月 日) 治療見込み期間(外来) 開始日:(年 月 日) 終了日:(年 月 日) 通院頻度:()回/月			
医療機関・医師署名				
上記の通り診断します。				
医療機関名	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 ()			

告示番号 **26** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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): ()								
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		視野障害: [なし ・ あり]		
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]						
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()								
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]							
	腎・泌尿器	膀胱憩室: [なし ・ あり]							
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]				骨粗鬆症: [なし ・ あり]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]							
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]							
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]			
痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]					
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): ()								
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): ()								

告示番号 **26** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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

血液検査	血清セロプラスミン：()mg/dL	血清銅 (Cu)：()μg/dL
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) 銅濃度：()ng/mg蛋白
画像検査	単純X線検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) 後頭骨に角様の突起：[なし ・ あり]
	所見 (その他)：()	
MRA検査 (頭部)：	[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) 血管蛇行：[なし ・ あり]
	所見 (その他)：()	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) ATP7A遺伝子異常：[なし ・ あり]
	遺伝子異常 (その他)：()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()	

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査	血清セロプラスミン：()mg/dL	血清銅 (Cu)：()μg/dL
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) 銅濃度：()ng/mg蛋白
画像検査	単純X線検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) 後頭骨に角様の突起：[なし ・ あり]
	所見 (その他)：()	
MRA検査 (頭部)：	[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) 血管蛇行：[なし ・ あり]
	所見 (その他)：()	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月)
	検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]	
	検査名 (その他)：()	
	DQまたはIQ値：()	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日) ATP7A遺伝子異常：[なし ・ あり]
	遺伝子異常 (その他)：()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()	

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症：[なし ・ あり]	詳細：()
既往歴	繰り返す尿路感染症：[なし ・ あり]	

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。			
医療機関名		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 ()	

告示番号	28	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	-------------------------------	------------

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

検査所見 (診断時) ※診断さ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] 実施日：()年 ()月 ()日) 遺伝子異常 (その他)：()		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] 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)：()		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	
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	

告示番号	24	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	-------------------------------	------------

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	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																				
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 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): ()																			

告示番号 24 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/2
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載		
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	

告示番号		27		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2	
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								(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
氏名 (Alphabet)													
生年月日	年 月 日			意見書記載時の年齢			歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
		年 月 日				年 月 日				肥満度	%		
発病時期	年 月 頃			初診日	年 月 日								
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明			小児慢性特定疾病 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): ()												

告示番号 **27** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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	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 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	以前の登録氏名		
(Alphabet)	(Alphabet)		

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

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

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: 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] 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] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: 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): ()	

告示番号 **30** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号	79	先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/2
-------------	-----------	--	------------

病名	114 ヒポキサンチンアミノホスホリトランスフェラーゼ欠損症(レッシュ・ナイハン(Lesch-Nyhan)症候群)					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規				
受給者番号			受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定				
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村				
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] 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]		ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]							
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]			
		眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	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] 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]							
	眼	緑内障: [なし ・ あり]		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): ()										

告示番号 **79** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号	75	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	------------------------------	------------

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]		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): ()								

告示番号 **75** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断さ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
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **77** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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	肥満度	%
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり		
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定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]						
		精神運動機能の退行:[なし・あり]		精神症状:[なし・あり]		痙攣:[なし・あり]				
小脳性運動失調:[なし・あり・不明]		カタレプシー:[なし・あり]								
不随意運動:ミオクローヌス:[なし・あり・不明]		ジストニア:[なし・あり・不明]								
発達障害:[なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明]								
注意欠如多動症:[なし・あり・不明]		限局性学習症:[なし・あり・不明]								
発達障害(その他):()										
眼	緑内障:[なし・あり]		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]						
		精神運動機能の退行:[なし・あり]		精神症状:[なし・あり]		痙攣:[なし・あり]				
小脳性運動失調:[なし・あり・不明]		カタレプシー:[なし・あり]								
不随意運動:ミオクローヌス:[なし・あり・不明]		ジストニア:[なし・あり・不明]								
発達障害:[なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明]								
注意欠如多動症:[なし・あり・不明]		限局性学習症:[なし・あり・不明]								
発達障害(その他):()										
眼	緑内障:[なし・あり]		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):()									

告示番号 **77** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 78 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 1/2

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

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

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

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

現在の身長・体重
身長 (測定日)
cm (SD)
体重 (測定日)
kg (SD)
BMI
肥満度
%

発病時期
年 月 頃
初診日
年 月 日

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

手帳取得状況
身体障害者手帳
なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)
療育手帳
なし ・ あり
精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)
なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)

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

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

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]
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

全身
低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]
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): ()

告示番号 **78** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号		76		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2	
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				肥満度	%		
発病時期	年 月 頃			初診日	年 月 日								
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性			なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明			小児慢性特定疾病 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]								
	筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]												
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]					
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]								
不随意運動: 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	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症: [なし ・ 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]				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]								
	筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]												
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]					
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]								
不随意運動: 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	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症: [なし ・ 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): ()												

告示番号 **76** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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	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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号	80	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	------------------------------	------------

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

告示番号 **80** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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 ()

告示番号 **73** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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

告示番号 73		先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/2	
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] 低ガンマグロブリン血症: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()			
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載					
血液検査	ビタミンB ₁₂ : () pg/mL 葉酸: () ng/mL				
負荷試験	経口葉酸負荷試験: [未実施 ・ 実施] 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B ₁₂ : () pg/mL 葉酸: () ng/mL				
負荷試験	経口葉酸負荷試験: [未実施 ・ 実施] 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			
医療機関住所		年 月 日			
		診療科			
		医師名			
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

告示番号 **74** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 1/2

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 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男・女・性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
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]		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] 精神症状: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり]							
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]							
眼	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明] ジストニア: [なし・あり・不明]								
	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]								
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]								
	発達障害(その他): ()								
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]						
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB				
その他	症状(その他): ()								
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		体重増加不良: [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]			
		筋緊張亢進: [なし・あり]		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]							
眼	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明] ジストニア: [なし・あり・不明]								
	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]								
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]								
	発達障害(その他): ()								
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [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]						

告示番号 **74** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

症状	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): ()dB	聴力 (左): ()dB
	その他	症状 (その他): ()		
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載				
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()			
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()			
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()			
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	酵素名: ()	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()			
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()			
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()			
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()			
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()			
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()			
治療	治療 (その他): ()			
今後の治療方針	今後の治療方針: ()			
	治療見込み期間 (入院)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	治療見込み期間 (外来)
	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	通院頻度: ()回/月	

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 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 (_____)

告示番号 **54** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村					
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):()										

告示番号 **54** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **52** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
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): ()								

告示番号 **52** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号		55		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2				
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 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定				
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村				
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): ()											

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

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載			
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
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)	
検査所見 (その他)	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	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]		
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	詳細: ()		
薬物療法	ビタミンB ₆ : [なし ・ あり]	ドパミンアゴニスト: [なし ・ あり]	モノアミン酸化酵素阻害剤: [なし ・ あり]
栄養管理	栄養管理: [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		
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

告示番号 **53** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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)	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): ()										

告示番号 **53** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号	50	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	-------------------------------	------------

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 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
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): ()								

告示番号 **50** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **51** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
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): ()								

告示番号 51 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/2
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載		
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()	
	血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	タウリン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	
医療機関・医師署名		
上記の通り診断します。		
医療機関名	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 ()	

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 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] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: 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] 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] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: 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): ()	

告示番号 **56** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載	
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 測定物質名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 酵素名: () 検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()
	血液検査
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号 **36** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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	肥満度	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日		
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定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]							
	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]							
	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]					

告示番号 36		先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉		2/2
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		
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

告示番号 **34** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/3**

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

告示番号 34 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/3	
検査所見 (診断時) ※診断さ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	
総コレステロール:	LDLアフエーシス後: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日	
LDLコレステロール:	LDLアフエーシス後: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日	
HDLコレステロール:	LDLアフエーシス後: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日	
中性脂肪 (TG):	LDLアフエーシス後: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日	
LDLコレステロール受容体活性:	LDLアフエーシス後: ()%	未実施 実施日:()年()月()日	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	
	LDL受容体遺伝子異常: [なし ・ あり]	ARH遺伝子異常: [なし ・ あり]	PCSK9遺伝子異常: [なし ・ あり]
	遺伝子異常 (その他): ()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
血液検査	総コレステロール:	未治療時: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日
	LDLコレステロール:	未治療時: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日
	HDLコレステロール:	未治療時: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日
	中性脂肪 (TG):	未治療時: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日
	LDLコレステロール受容体活性:	未治療時: ()%	未実施 実施日:()年()月()日
	総コレステロール:	薬物治療後: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日
	LDLコレステロール:	薬物治療後: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日
	HDLコレステロール:	薬物治療後: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日
	中性脂肪 (TG):	薬物治療後: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日
	LDLコレステロール受容体活性:	薬物治療後: ()%	未実施 実施日:()年()月()日
	総コレステロール:	LDLアフエーシス前: ()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	
総コレステロール:	LDLアフエーシス後: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日	
LDLコレステロール:	LDLアフエーシス後: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日	
HDLコレステロール:	LDLアフエーシス後: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日	
中性脂肪 (TG):	LDLアフエーシス後: ()mg/dL	未実施 実施日:()年()月()日	
LDLコレステロール受容体活性:	LDLアフエーシス後: ()%	未実施 実施日:()年()月()日	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日:()年()月()日	
	LDL受容体遺伝子異常: [なし ・ あり]	ARH遺伝子異常: [なし ・ あり]	PCSK9遺伝子異常: [なし ・ あり]
	遺伝子異常 (その他): ()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()		
家族歴	2親等以内に本疾患の診断: [なし ・ あり ・ 不明] 2親等以内に早発性冠動脈疾患 (男性55歳未満、女性65歳未満) の既往: [なし ・ あり ・ 不明]		
経過 (申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	スタチン: [なし ・ あり] 薬剤名: () 用量: ()mg/日 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]		
	陰イオン交換樹脂: [なし ・ あり] 薬剤名: () 用量: ()g/日 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]		

告示番号	34	先天性代謝異常 () 年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
薬物療法	プロブコール: [なし ・ あり] 薬剤名: () 用量: ()mg/日 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]			
	小腸コレステロールトランスポーター阻害薬 (エゼチミブ等): [なし ・ あり] 薬剤名: () 用量: ()mg/日 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]			
	フィブラート: [なし ・ あり] ニコチン酸誘導体: [なし ・ あり]			
	抗凝固薬・抗血小板薬: [なし ・ あり] 薬剤名: () 用量: ()mg/日 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]			
	薬物療法 (その他): 薬剤名: () 用量: ()mg/日 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]			
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()			
カテーテル治療	カテーテル治療: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 術式: ()			
血液浄化	LDLアフェレシス: [未実施 ・ 実施] 頻度: () 週毎 施行年数: () 年間 開始年月日: (年 月)			
手術	手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: ()			
治療	治療 (その他): ()			
今後の治療方針	今後の治療方針: ()			
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月			
医療機関・医師署名				
上記の通り診断します。				
医療機関名 医療機関住所		記載年月日 年 月 日 診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

告示番号 **35** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 1/2

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

告示番号 **35** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

症状	皮膚・粘膜	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ipoprotein C-II：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein C-III：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein B：()mg/dL ・ 未実施		
アポリipoprotein E：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein Eフェノタイプ：()			
リipoprotein分画：VLDL増加：[なし ・ あり] LDL増加：[なし ・ あり]			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()		
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()		
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載			
血液検査	総コレステロール：()mg/dL HDLコレステロール：()mg/dL 中性脂肪(TG)：()mg/dL		
	LDLコレステロール：()mg/dL		
	sd-LDLコレステロール：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein C-II：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein C-III：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein B：()mg/dL ・ 未実施		
アポリipoprotein E：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein Eフェノタイプ：()			
リipoprotein分画：VLDL増加：[なし ・ あり] LDL増加：[なし ・ あり]			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()		
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()		
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()		
家族歴	第1度近親者に本疾患の診断：[なし ・ あり ・ 不明]		
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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

告示番号 **38** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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

告示番号 **38** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

症状	皮膚・粘膜	腱黄色腫：[なし ・ あり]		
	眼	緑内障：[なし ・ あり] 白内障：[なし ・ あり] 視力低下：[なし ・ あり] 視神経萎縮：[なし ・ あり]		
		眼球運動障害：水平性：[なし ・ あり] 垂直性：[なし ・ あり]		
	耳鼻咽喉	聴力障害：[なし ・ あり] 聴力(右)：()dB 聴力(左)：()dB		
その他	有棘赤血球：[なし ・ あり ・ 不明] 症状(その他)：()			
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載				
血液検査	総コレステロール：()mg/dL	中性脂肪 (TG)：()mg/dL	アポリポ蛋白B：()mg/dL	・ 未実施
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		MTP遺伝子異常：[なし ・ あり]	
検査所見 (その他)	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]	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()			
その他の所見 (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			
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

告示番号 **37** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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		
	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]		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]					
眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害 (その他): ()								
	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]				
	視神経萎縮: [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): ()								
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]					

告示番号 **37** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

症状	精神・神経	不随意運動:ミオクローヌス:[なし ・ あり ・ 不明]	ジストニア :[なし ・ あり ・ 不明]
		発達障害:[なし ・ あり ・ 不明]	自閉スペクトラム症:[なし ・ あり ・ 不明]
	注意欠如多動症:[なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症:[なし ・ あり ・ 不明]
	発達障害 (その他):()		
	眼	緑内障:[なし ・ あり]	白内障:[なし ・ あり]
視神経萎縮:[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:()%	未実施
	アポリポ蛋白A-V:()ng/mL	測定キット名:()	未実施
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:()%	未実施
	アポリポ蛋白A-V:()ng/mL	測定キット名:()	未実施
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 _____

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	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]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		
		精神症状: [なし ・ あり] カタルプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]		
	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]
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]	
	耳鼻咽喉	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]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]	性質: [痙縮 ・ 固縮]	
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		
		精神症状: [なし ・ あり] カタルプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]		
	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]
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]	
	耳鼻咽喉	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 **39** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

症状	皮膚・粘膜	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ipoprotein C-III：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein B：()mg/dL ・ 未実施 シトステロール：()μg/mL ・ 未実施 コレスタノール：()μg/mL ・ 未実施			
	アポリipoprotein E：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein Eフェノタイプ：()			
	リipoprotein分画：カイロミクロン増加：[なし ・ あり] VLDL増加：[なし ・ あり] LDL増加：[なし ・ あり]			
画像検査	MRI検査(頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) ABCG5/8遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常(その他)：()			
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()			
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載				
胆汁アルコール分析	胆汁アルコール分析：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
胆汁酸分析	胆汁酸分析：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
血液検査	総コレステロール：()mg/dL HDLコレステロール：()mg/dL 中性脂肪(TG)：()mg/dL LDLコレステロール：()mg/dL アポリipoprotein C-III：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein B：()mg/dL ・ 未実施 シトステロール：()μg/mL ・ 未実施 コレスタノール：()μg/mL ・ 未実施			
	アポリipoprotein E：()mg/dL ・ 未実施 アポリipoprotein Eフェノタイプ：()			
	リipoprotein分画：カイロミクロン増加：[なし ・ あり] VLDL増加：[なし ・ あり] LDL増加：[なし ・ あり]			
画像検査	MRI検査(頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) ABCG5/8遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常(その他)：()			
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()			
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載				
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()			
経過(申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()			
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()			
治療	治療(その他)：()			
今後の治療方針	今後の治療方針：()			
	治療見込み期間(入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間(外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月			
医療機関・医師署名				
上記の通り診断します。				
医療機関名	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 ()			

告示番号 **31** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **1/2**

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		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 ・ デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型]									
診断	古典型	皮膚過伸展性	前腕皮膚過伸展テスト: [0点 (3.0cm未満) ・ 1点 (3.0cm以上から4.0cm未満) ・ 2点 (4.0cm以上~5.0cm未満) ・ 3点 (5.0cm以上)]							
		萎縮性癬痕	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]						
	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]							
デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型	特徴的顔貌: [なし ・ あり]	内転母指: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]							
症状	全身	易出血性: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	脱臼・亜脱臼: [なし ・ あり]	先天性内反足: [なし ・ あり]	筋緊張低下: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]								
	限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他): ()										
皮膚・粘膜	軟属腫様偽腫瘍: [なし ・ あり]	皮膚球状物: [なし ・ あり]	スムー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): ()										

告示番号 **31** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
病型	病型 (エーラス・ダンロス症候群): [古典型 ・ 関節型 ・ 血管型 ・ 後側彎型 ・ 多発関節弛緩型 ・ 皮膚脆弱型 ・ デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型]
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)	尿中リジリピリジノリン/ヒドロキシリジリ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)	尿中リジリピリジノリン/ヒドロキシリジリ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 ()

告示番号	32	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	-------------------------------	------------

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

告示番号 32 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/2
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載		
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()	
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()	
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()	
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	
医療機関・医師署名		
上記の通り診断します。		
医療機関名	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 ()	

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	以前の登録氏名		
(Alphabet)	(Alphabet)		

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

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

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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] 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] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [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] 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] 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] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [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	
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
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

告示番号		23		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2			
病名	138 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						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
氏名 (Alphabet)											
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI				
	年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日							
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (診断時) ※診断さ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

小児慢性特定疾病 指定医番号 ()