

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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別 男・女・性別未決定
出生体重	g		出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年	月	日	年	月	日	肥満度		%
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日					
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載									
病型	病型(フェニルケトン尿症): [フェニルアラニン水酸化酵素(PAH)欠損症・BH4欠損症・BH4反応性高フェニルアラニン血症]								
症状	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]							
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]							
	精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり]								
	発達障害: [なし・あり・不明]				自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]				
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]				限局性学習症: [なし・あり・不明]					
発達障害(その他): ()									
皮膚・粘膜	色白や赤毛などの色素欠乏: [なし・あり]								
その他	症状(その他): ()								
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載									
アミノ酸分析(血漿)	フェニルアラニン: 最近1年間の最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)								
画像検査	MRI検査(頭部): [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		脳萎縮: [なし・あり] 白質病変: [なし・あり]				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		実施時年齢: () 歳 月		検査名: [田中・ピネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]		
検査名(その他): ()		DQまたはIQ値: ()							
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		PAH遺伝子異常: [なし・あり]				
遺伝子異常(その他): ()									
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()								
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載									
合併症	合併症: [なし・あり]								
詳細: ()									
経過(申請時) ※直近の状況を記載									
薬物療法	天然型BH4製剤サプロプロテリン塩酸塩: [なし・あり]		L-Dopa: [なし・あり]		5-HTP: [なし・あり]		葉酸: [なし・あり]		
薬物療法(その他): ()									
栄養管理	治療用特殊ミルク: フェニルアラニン除去ミルク配合散: [未実施・実施]				低フェニルアラニンペプチド粉末(MP-11): [未実施・実施]				
	フェニルアラニン無添加総合アミノ酸粉末(A-1): [未実施・実施]								
自然タンパク制限: [未実施・実施]		栄養管理(その他): ()							
治療	治療(その他): ()								

今後の治療方針	今後の治療方針：()								
	治療見込み期間（入院）	開始日：(年	月	日)	終了日：(年	月	日)
	治療見込み期間（外来）	開始日：(年	月	日)	終了日：(年	月	日)
医療機関・医師署名									
上記の通り診断します。									
医療機関名					記載年月日	年	月	日	
医療機関住所					診療科				
					医師名				
					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 (継続申請用)		1/2	
病名	2 高チロシン血症 1 型								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日			肥満度			%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]					
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]			性質 : [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]						精神症状 : [なし ・ あり]			意識障害 : [なし ・ あり]		
		痙攣 : [なし ・ あり]			小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]					
眼	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 (その他) : ()												
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]						
	視野障害 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]						
眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB							
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
有機酸分析 (尿)	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・ビナー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版 K 式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他) : () DQ または IQ 値 : ()												
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施]			実施日 : (年 月 日)		所見 : ()							
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()												

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日

医療機関住所

診療科

医師名

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 (継続申請用)		1/2		
病名	3 高チロシン血症 2 型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号		受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	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(申請時) ※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): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
有機酸分析(尿)	4-ヒドロキシフェニルピルビン酸の排泄増加: [なし・あり・不明]									
	4-ヒドロキシフェニル乳酸の排泄増加: [なし・あり・不明]									
	4-ヒドロキシフェニル酢酸の排泄増加: [なし・あり・不明]									
アミノ酸分析	血漿	チロシン: 最近1年間の最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)								
	尿	チロシンの排泄増加: [なし・あり・不明]								
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		検体採取部位: ()					
	酵素名: ()		測定値: ()		基準値: ()					
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施] 実施日: () 年 月 日 実施時年齢: () 歳 か月									
	検査名: [田中・ビナー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()									
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日							
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()									

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [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 (継続申請用)		1/2	
病名	4 高チロシン血症 3型								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日			肥満度			%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]											
	腎・泌尿器	腎機能障害 : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]					
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]			性質 : [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]			肝機能障害 : [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 意識障害 : [なし ・ あり]											
痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]													
眼	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 (その他) : ()												
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]						
	視野障害 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]						
眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB							
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
有機酸分析 (尿)	4-ヒドロキシフェニルピルビン酸の排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明]												
	4-ヒドロキシフェニル乳酸の排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明]												
	4-ヒドロキシフェニル酢酸の排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明]												
アミノ酸分析	血漿	チロシン : 最近1年間の最高値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
	尿	チロシンの排泄増加 : [なし ・ あり ・ 不明]											
酵素活性測定	酵素活性測定 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)												
	酵素名 : ()			検体採取部位 : ()			測定値 : () 基準値 : ()						
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月)												
	検査名 : [田中・ビナー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]												
検査名 (その他) : ()			DQまたはIQ値 : ()										
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)												
	所見 : ()												
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()												

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	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 (継続申請用) 1/2

病名 5 高プロリン血症
受給者番号
受診日
年 月 日
受付種別
継続 転出実施主体名
転入 → ()

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

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

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

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

発病時期
年 月 頃
初診日
年 月 日

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

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

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

告示番号	11	先天性代謝異常	()	年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	2/2			
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		所見: ()					
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()									
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
合併症	合併症: [なし ・ あり]		詳細: ()							
経過 (申請時) ※直近の状況を記載										
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり]		詳細: ()							
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施]		詳細: ()							
治療	治療 (その他): ()									
今後の治療方針	今後の治療方針: ()									
	治療見込み期間 (入院)	開始日: ()	年	月	日	終了日: ()	年	月	日	
	治療見込み期間 (外来)	開始日: ()	年	月	日	終了日: ()	年	月	日	通院頻度: () 回/月
医療機関・医師署名										
上記の通り診断します。										
医療機関名				記載年月日	年	月	日			
医療機関住所				診療科						
				医師名						
				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 (継続申請用)	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	-------------------------------	------------

病名	6 プロリダーゼ欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度	%
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり] 性質: [痙縮・固縮]										
	消化器	肝腫大: [なし・あり]					脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]									
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]									
発達障害: [なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]											
注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]											
発達障害(その他): ()											
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり] 垂直性: [なし・あり]											
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり] 聴力(右): ()dB 聴力(左): ()dB										
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]	実施日: ()年()月()日				測定物質名: ()					
	検体採取部位: ()	測定値: ()				基準値: ()					
	代謝物測定②: [未実施・実施]	実施日: ()年()月()日				測定物質名: ()					
酵素活性測定	検体採取部位: ()	測定値: ()				基準値: ()					
	代謝物測定③: [未実施・実施]	実施日: ()年()月()日				測定物質名: ()					
	検体採取部位: ()	測定値: ()				基準値: ()					
血液検査	酵素活性測定①: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日 酵素名: ()										
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()										
病理検査	酵素活性測定②: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日 酵素名: ()										
	検体採取部位: () 測定値: () 基準値: ()										
画像検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施]										
	検査項目名及び測定値: ()										
発達・知能指数検査	組織診: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日 部位: ()										
	所見: ()										
発達・知能指数検査	画像検査: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日 検査名: ()										
	部位: ()										
発達・知能指数検査	所見: ()										
	発達・知能指数検査: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日 実施時年齢: ()歳()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: ()											

告示番号 18 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈継続申請用〉		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()	
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()	
治療	治療 (その他)：()	
今後の治療方針	今後の治療方針：()	
	治療見込み期間 (入院)	開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日)
	治療見込み期間 (外来)	開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名		
上記の通り診断します。		
医療機関名	記載年月日 年 月 日	
医療機関住所	診療科	
	医師名	
	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 (継続申請用)		1/2	
病名	7 メープルシロップ尿症							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定						
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	()		()		都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり					
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (メ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]						
その他	注意欠如多動症 : [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) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アミノ酸分析 (血漿)	ロイシン : 最近 1 年間の最高値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)												
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月) 検査名 : [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版 K 式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他) : () DQ または IQ 値 : ()												
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)					BCKAD 遺伝子異常 : [なし ・ あり]							
検査所見 (その他)	遺伝子異常 (その他) : ()												
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()												
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
合併症	合併症 : [なし ・ あり] 詳細 : ()												
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法	チアミン : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他) : ()												
栄養管理	治療用特殊ミルク : ロイシン・イソロイシン・パリン除去ミルク配合散 : [未実施 ・ 実施] ロイシン除去フォーミュラ (8003) : [未実施 ・ 実施]												
	自然タンパク制限 : [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他) : ()												
移植	肝移植 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)												
治療	治療 (その他) : ()												

今後の治療方針	今後の治療方針：()								
	治療見込み期間（入院）	開始日：(年	月	日)	終了日：(年	月	日)
	治療見込み期間（外来）	開始日：(年	月	日)	終了日：(年	月	日)
医療機関・医師署名									
上記の通り診断します。									
医療機関名					記載年月日	年	月	日	
医療機関住所					診療科				
					医師名				
					小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

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 (継続申請用)		1/2	
病名	8 ホモシスチン尿症								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (ホモシスチン尿症) : [慢性進行型 ・ ビタミンB6反応型]												
症状	内分泌・代謝	骨粗鬆症 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	骨格異常 : [なし ・ あり]											
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり]											
		発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]						
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]								
発達障害 (その他) : ()													
眼	緑内障 : [なし ・ あり]					水晶体垂脱臼 : [なし ・ あり]							
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アミノ酸分析 (血漿)	メチオニン : 最近1年間の最高値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) ホモシスチン : 最近1年間の最高値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)												
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月) 検査名 : [田中・ビナー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他) : () DQまたはIQ値 : ()												
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)						CBS 遺伝子異常 : [なし ・ あり]						
遺伝子異常 (その他) : ()													
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()												
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
合併症	合併症 : [なし ・ あり] 詳細 : ()												
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法	葉酸 : [なし ・ あり] L-シスチン : [なし ・ あり] ピリドキシン : [なし ・ あり] ペタイン : [なし ・ あり] ビタミンB12 : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他) : ()												
栄養管理	治療用特殊ミルク : メチオニン除去粉乳 (S-26) : [未実施 ・ 実施]												
	自然タンパク制限 : [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他) : ()												
治療	治療 (その他) : ()												

今後の治療方針	今後の治療方針： ()								
	治療見込み期間 (入院)	開始日：(年	月	日)	終了日：(年	月	日)
	治療見込み期間 (外来)	開始日：(年	月	日)	終了日：(年	月	日)
							通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名									
上記の通り診断します。									
医療機関名					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 (継続申請用) 1/2

Form with multiple sections: 病名 (9 高メチオニン血症), 受給者番号, 受診日, 受付種別, ふりがな, 生年月日, 出生体重, 現在の身長・体重, 発病時期, 就学・就労状況, 手帳取得状況, 現状評価, 臨床所見 (申請時), 検査所見 (申請時). Includes fields for dates, measurements, and clinical observations.

告示番号 12 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈継続申請用〉		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 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 (継続申請用) **1/2**

病名	10 非ケト-シス型高グリシン血症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定				
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村				
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日							
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)								
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 回縮]								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]				脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]									
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]									
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]
		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	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 (その他): ()										
	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]				
視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]					
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()										
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		測定物質名: ()						
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()						
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		測定物質名: ()						
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()							
代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		測定物質名: ()							
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()							
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		酵素名: ()						
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()						
	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		酵素名: ()						
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()							
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]										
検査項目名及び測定値: ()											
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		部位: ()						
所見: ()											
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		検査名: ()						
部位: ()											
所見: ()											
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		実施時年齢: (歳 か月)						
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]										
	検査名 (その他): ()										
DQまたはIQ値: ()											

告示番号 16 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈継続申請用〉		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()	
検査所見（その他）	検査所見（その他）：()	
その他の所見（申請時） ※直近の状況を記載		
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()	
経過（申請時） ※直近の状況を記載		
薬物療法	安息香酸ナトリウム：[なし ・ あり] デキストロメトルフアン：[なし ・ あり] ケタミン：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：()	
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()	
治療	治療（その他）：()	
今後の治療方針	今後の治療方針：()	
	治療見込み期間（入院） 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間（外来） 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月	
医療機関・医師署名		
上記の通り診断します。		
医療機関名	記載年月日	年 月 日
医療機関住所	診療科	
	医師名	
	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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()						
受給者番号		受診日	年	月	日								
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)							
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別 男・女・性別未決定				
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	() 市区町村				
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI					
	年	月	日		年	月	日	肥満度	%				
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日						
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり					
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)											
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり					
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明				
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型(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	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]						
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]						
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]									
	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB						
その他	症状(その他): ()												
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載													
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 (継続申請用)	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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年	月	日	年	月	日	肥満度	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日		
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載									
病型	病型(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): ()								
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		検体採取部位: ()			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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定				
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村				
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日			肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日							
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)				療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載											
病型	病型 (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) : ()										
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]					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) : ()										

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 (継続申請用) 2/2	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号		受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI	
		年	月	日		年	月	日	肥満度	%
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (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]				
その他	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
その他	発症障害 (その他) : ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン : 最近1年間の最高値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)									
血液検査	アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時) : () mg/dL 血糖値 (随時) : () mg/dL									
血液ガス分析	anion gap : () mEq/L									
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月) 検査名 : [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他) : () DQまたはIQ値 : ()									
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) ASS遺伝子異常 : [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他) : ()									
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()									
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
合併症	合併症 : [なし ・ あり] 詳細 : ()									
家族歴	同胞の突然死 : [なし ・ あり]									
経過 (申請時) ※直近の状況を記載										
薬物療法	安息香酸ナトリウム : [なし ・ あり] L-アルギニン : [なし ・ あり] フェニル酢酸ナトリウム : [なし ・ あり] L-シトルリン : [なし ・ あり] L-カルニチン : [なし ・ あり] メトロニダゾール : [なし ・ あり] ラクツロース : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他) : ()									
栄養管理	治療用特殊ミルク : 蛋白除去粉乳 (S-23) : [未実施 ・ 実施] 高アンモニア血症・シトルリン血症フォーミュラ (7925-A) : [未実施 ・ 実施] 摂取自然タンパク量 : () g/kg/日 栄養管理 (その他) : ()									

血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施] 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 **2** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) **1/2**

病名	15 アルギニノコハク酸尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号		受診日	年	月	日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	() 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	
肥満度									%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日			
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり		
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)								
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型(アルギニノコハク酸尿症): [発症前型・新生児期発症型・遅発型]									
症状	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]								
	消化器	悪心・嘔吐: [なし・あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] 精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり]								
		発達障害: [なし・あり・不明]				自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]				
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]								
発達障害(その他):	()									
その他	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
アミノ酸分析(血漿)	シトルリン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL)									
血液検査	アンモニア(NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL・μmol/L・未実施 血糖値(空腹時): ()mg/dL 血糖値(随時): ()mg/dL									
血液ガス分析	anion gap: ()mEq/L									
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()									
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) ASL遺伝子異常: [なし・あり] 遺伝子異常(その他): ()									
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()									
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載										
合併症	合併症: [なし・あり] 詳細: ()									
家族歴	同胞の突然死: [なし・あり]									
経過(申請時) ※直近の状況を記載										
薬物療法	安息香酸ナトリウム: [なし・あり] L-シトルリン: [なし・あり] ラクツロース: [なし・あり] 薬物療法(その他): ()			L-アルギニン: [なし・あり] L-カルニチン: [なし・あり]			フェニル酢酸ナトリウム: [なし・あり] メトロニダゾール: [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 栄養管理(その他): ()									

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 (継続申請用) **2/2**

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		6		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2	
病名	16 高アルギニン血症								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別		男 ・ 女 ・ 性別未決定				
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		()		都道府県 ()		市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (高アルギニン血症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型]												
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]					
		筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]			筋緊張低下 : [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり] 性質 : [痙縮 ・ 固縮]												
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]			悪心・嘔吐 : [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			精神症状 : [なし ・ あり]			意識障害 : [なし ・ あり]			不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]		
	精神・神経	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]								
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]			発達障害 (その他) : ()							
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]						
	視野障害 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]						
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB			聴力 (左) : () dB						
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査	アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時) : () mg/dL 血糖値 (随時) : () mg/dL												
血液ガス分析	anion gap : () mEq/L												
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月) 検査名 : [田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他) : () DQ または IQ 値 : ()												
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 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] 薬物療法 (その他)：()	フェニル酢酸ナトリウム：[なし ・ あり]
栄養管理	治療用特殊ミルク：アルギニン血症用フォーミュラ (8103)：[未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他)：()	自然タンパク制限：[未実施 ・ 実施]
治療	治療 (その他)：()	
今後の治療方針	今後の治療方針：()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日)	治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名		
上記の通り診断します。		
医療機関名	記載年月日	年 月 日
医療機関住所	診療科	
	医師名	
	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 (継続申請用)		1/2	
病名	17 シトリン欠損症							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号				受診日	年 月 日								
ふりがな 氏名 (Alphabet)								(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日			意見書記載時の年齢	歳 か月 日			性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定				
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃			初診日	年 月 日								
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明			小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]											
	呼吸器・ 循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]												
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]					
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]								
眼	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]												
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他): ()													
	眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]		
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]													
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB						
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]			実施日: () 年 月 日			測定物質名: ()						
	検体採取部位: ()			測定値: ()			基準値: ()						
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]			実施日: () 年 月 日			測定物質名: ()						
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: ()													

告示番号	14	先天性代謝異常 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	2/2
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()				
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	L-アルギニン：[なし ・ あり] ラクツロース：[なし ・ あり] ビタミンA：[なし ・ あり] ビタミンD：[なし ・ あり] ビタミンE：[なし ・ あり] ビタミンK：[なし ・ あり] ウルソデオキシコール酸：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()				
栄養管理	治療用特殊ミルク：必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ (721)：[未実施 ・ 実施] 蛋白質加水分解MCT乳 (ML-3)：[未実施 ・ 実施] ガラクトース除去フォーミュラ (110)：[未実施 ・ 実施]				
	市販品のMCTミルク：[未実施 ・ 実施] 種類：() 乳糖制限：[未実施 ・ 実施] 炭水化物制限：[未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他)：()				
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)				
治療	治療 (その他)：()				
今後の治療方針	今後の治療方針：()				
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月				
医療機関・医師署名					
上記の通り診断します。					
医療機関名					記載年月日
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		7		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2	
病名	18 高オルニチン血症								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 ()		市区町村			
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
		年 月 日		年 月 日		肥満度		%					
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]										
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]					脾腫大: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]											
	痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]							
眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 (その他): ()												
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]						
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]						
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]											
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB							
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
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: ()													

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 (継続申請用) 2/2	
画像検査	画像検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 検査名：() 部位：() 所見：()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	ピリドキシン：[なし ・ あり] L-アルギニン：[なし ・ あり] オルニチン：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()
栄養管理	治療用特殊ミルク：蛋白除去粉乳 (S-23)：[未実施 ・ 実施] 高アンモニア血症・シトルリン血症フォーミュラ (7925-A)：[未実施 ・ 実施] 摂取自然タンパク量：()g/kg/日 アルギニン摂取制限：[未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他)：()
治療	治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：() 治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 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 (継続申請用)		1/2	
病名	19 ハートナップ (Hartnup) 病								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日			肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]					
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり] 性質 : [痙縮 ・ 固縮]												
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]					脾腫大 : [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 意識障害 : [なし ・ あり]											
	痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]												
眼	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他) : ()													
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]						
	視野障害 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]						
眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]													
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB							
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]			実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()							
	検体採取部位 : ()			測定値 : ()		基準値 : ()							
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]			実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()							
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 : ()													

告示番号	15	先天性代謝異常 () 年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	2/2
画像検査	画像検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 検査名：() 部位：() 所見：()			
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()			
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	ニコチン酸アミド：[なし ・ あり] トリプトファンエチルエステル：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()			
栄養管理	高蛋白食摂取：[未実施 ・ 実施] 中心静脈栄養：[なし ・ あり] 栄養管理 (その他)：()			
治療	治療 (その他)：()			
今後の治療方針	今後の治療方針：()			
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月			
医療機関・医師署名				
上記の通り診断します。				
医療機関名			記載年月日	年 月 日
医療機関住所			診療科	
			医師名	
			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 (継続申請用) **1/2**

病名	20 リジン尿性蛋白不耐症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日		
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		体重増加不良: [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]			
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]		骨粗鬆症: [なし・あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]		蛋白接種後の嘔吐・腹痛: [なし・あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]							
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		意識障害: [なし・あり]	
		痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		不随意運動: [なし・あり・不明]			
	眼	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]							
発達障害(その他): ()	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [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	高蛋白食品(肉・魚・卵・乳製品)を嫌う: [なし・あり]		免疫異常: [なし・あり]			症状(その他): ()			
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載									
アミノ酸分析	血漿	リジン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL)							
	尿	リジン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL)							
血液検査	アルギニン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL)		フェリチン: ()ng/mL・未実施						
	オルニチン: 最近1年間の最高値: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL)		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 月)								
遺伝学的検査	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): ()								
検査所見(その他)	DQまたはIQ値: ()								
	遺伝子検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)								
所見: ()									
検査所見(その他): ()									

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [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 (継続申請用)		1/2	
病名	21 シスチン尿症							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]										
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]					脾腫大: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]					
		痙攣: [なし ・ あり]			小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]					
眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 (その他): ()												
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]						
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]						
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]									
	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB						
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()								
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()								
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()								
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()									
酵素活性測定	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①: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 月 日		酵素名: ()								
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()									
血液検査	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 月 日		酵素名: ()								
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()								
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]												
検査項目名及び測定値: ()													
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 月 日		部位: ()								
	所見: ()												

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 (継続申請用)	2/2
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	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
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	22	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書	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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな						(変更があった場合)			
氏名 (Alphabet)						ふりがな			
						以前の登録氏名	(Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	
								性別	
								男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 ()	
								市区町村	
現在の身長・体重	身長(測定日)	cm (SD)			体重(測定日)	kg (SD)		BMI	
	年	月	日		年	月	日	肥満度	
								%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日		
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治療・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]							
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]							
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]							
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]							
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		意識障害: [なし・あり]			
		痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		不随意運動: [なし・あり・不明]			
眼	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()								
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB				
その他	症状(その他): ()								
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載									
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		測定物質名: ()		検体採取部位: ()		
			測定値: ()		基準値: ()				
	代謝物測定②: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		測定物質名: ()		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: ()									

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 (継続申請用)	2/2
画像検査	画像検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 検査名：() 部位：() 所見：()				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他)：() DQまたはIQ値：()				
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()				
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()				
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()				
経過(申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	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 109		先天性代謝異常		() 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2		
病名	23 メチルマロン酸血症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号		受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村			
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
		年 月 日	年 月 日		年 月 日	肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型(メチルマロン酸血症): [発症前型・急性発症型・慢性進行型・コバラミン代謝異常症(cblA)・cblB・cblC・cblD・cblE・cblF・cblG]									
症状	全身	食欲不振: [なし・あり]								
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし・あり]								
	腎・泌尿器	腎機能障害: [なし・あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]				代謝性アシドーシス: [なし・あり]				
	消化器	悪心・嘔吐: [なし・あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]										
その他	発達障害(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
アシルカルニチン分析(血中)	プロピオニルカルニチン(C3)の増加: [なし・あり・不明]									
血液検査	アンモニア(NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施									
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L									
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)									
	検査名: [田中・ピネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]									
遺伝学的検査	検査名(その他): ()									
	DQまたはIQ値: ()									
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)									
	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]									
検査所見(その他)	遺伝子異常(その他): ()									
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()									
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載										
合併症	合併症: [なし・あり] 詳細: ()									
経過(申請時) ※直近の状況を記載										
薬物療法	L-カルニチン: [なし・あり] メトロニダゾール: [なし・あり] ラクトコース: [なし・あり] ビオチン: [なし・あり] 薬物療法(その他): ()									

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 (継続申請用) **2/2**

栄養管理	治療用特殊ミルク：蛋白除去粉乳 (S-23)：[未実施 ・ 実施]	
	イソロイシン・バリン・メチオニン・スレオニン・グリシン除去粉乳 (S-22)：[未実施 ・ 実施]	
	摂取自然タンパク量：()g/kg/日	経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[なし ・ あり]
	栄養管理（その他）：()	
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施]	種類：[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他]
	回数：()回/年	
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	腎移植：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	生体腎移植：[なし ・ あり]	先行的腎移植：[なし ・ あり]
治療	治療（その他）：()	
今後の治療方針	今後の治療方針：()	
	治療見込み期間（入院）	開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日)
	治療見込み期間（外来）	開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日

医療機関住所

診療科

医師名

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 (継続申請用)		1/2		
病名	24 プロピオン酸血症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号		受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)				(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	肥満度	%	
発病時期	年 月 頃	初診日	年 月 日					
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)			療育手帳	なし ・ あり		
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)						
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能			運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型 (プロピオン酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型 ・ 最軽症型]							
症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]			骨髄抑制: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]			心筋障害: [なし ・ あり]			
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]			代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]			
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]	
		痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]						
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): ()							
その他	脳神経障害: [なし ・ あり]							
	詳細: ()							
その他	症状 (その他): ()							
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載								
アシルカルニチン分析 (血中)	プロピオニルカルニチン (C3) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]							
血液検査	アンモニア (NH ₃): 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・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()							
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)							
	PCCA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]			PCCB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]				
検査所見 (その他)	遺伝子異常 (その他): ()							
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()							
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載								
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()							
経過 (申請時) ※直近の状況を記載								
薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり]		メトロニダゾール: [なし ・ あり]		ラクツロース: [なし ・ あり]			
	ビタミンB ₁₂ 製剤: [なし ・ あり]		薬物療法 (その他): ()					

栄養管理	治療用特殊ミルク：蛋白除去粉乳 (S-23)：[未実施 ・ 実施] イソロイシン・バリン・メチオニン・スレオニン・グリシン除去粉乳 (S-22)：[未実施 ・ 実施]
	摂取自然タンパク量 [g/kg/日]：() 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 栄養管理 (その他)：()
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施] 種類：[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数：()回/年
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)
治療	治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：()
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日

医療機関住所 診療科 医師名 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 (継続申請用)		1/2		
病名	25 β-ケトチオラーゼ欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり] 心筋障害: [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]				
	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]		角膜びらん・潰瘍: [なし・あり]			
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): () dB		聴力(左): () dB			
その他	症状(その他): ()							
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カルニチン(C5-OH)の増加: [なし・あり・不明] チグリルカルニチン(C5:1)の増加: [なし・あり・不明]							
血液検査	アンモニア(NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施							
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L							
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()							
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) ACAT1遺伝子異常: [なし・あり・不明] 遺伝子異常(その他): ()							
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()							
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載								
合併症	合併症: [なし・あり] 詳細: ()							

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	L-カルニチン：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()
栄養管理	治療用特殊ミルク：蛋白除去粉乳 (S-23)：[未実施 ・ 実施]
	摂取自然タンパク量：()g/kg/日 栄養管理 (その他)：()
治療	治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：()
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 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 (継続申請用)		1/2	
病名	26 イソ吉草酸血症								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな							(変更があった場合) 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 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (イソ吉草酸血症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]												
症状	全身	体重増加不良: [なし ・ あり]			食欲不振: [なし ・ あり]			骨髄抑制: [なし ・ あり]					
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]			不整脈: [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]			代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	筋緊張低下: [なし ・ あり]											
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]			急性膵炎: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]								
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]								
		発達障害 (その他): ()											
	その他	脳神経障害: [なし ・ あり]			詳細: ()								
特有の臭気: [なし ・ あり]			蛋白質を嫌う食癖: [なし ・ あり]						症状 (その他): ()				
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
ア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・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()												
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) IVD遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()												
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()												
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()												
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり] グリシン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()												

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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI					
	年 月 日	年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]					易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]					心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]			
		心筋障害: [なし ・ あり]					肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]					骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]					筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]			
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]					性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]					脾腫大: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり] 不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()											
	眼	緑内障: [なし ・ あり]					白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			
		視神経萎縮: [なし ・ あり]											
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]					垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]					聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アシルカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシイソバレルルカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]												
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施												
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L												
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたは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: ()												

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 (継続申請用)		1/2	
病名	28 メチルグルタコン酸尿症							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]										
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]					
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]								
眼	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他): ()													
	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]								
視神経萎縮: [なし ・ あり]													
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]												
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB							
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アシカルニチン分析 (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												
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)												
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]												
遺伝学的検査	検査名 (その他): ()												
	DQまたはIQ値: ()												
	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)												
遺伝学的検査	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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)					
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型(3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症): [発症前型・急性発症型]							
症状	全身	食欲不振: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	多呼吸: [なし・あり]		不整脈: [なし・あり]				
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]		代謝性アシドーシス: [なし・あり]				
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		悪心・嘔吐: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] 精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり] 不随意運動: [なし・あり・不明]						
		発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]				
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]						
発達障害(その他): ()								
その他	症状(その他): ()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
アシルカルニチン分析(血中)	3-ヒドロキシイソバレルリカルニチン(C5-OH)の増加: [なし・あり・不明]							
血液検査	アンモニア(NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施							
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L							
生理機能検査	脳波検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日					
画像検査	MRI検査(頭部): [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日			大脳深部白質病変: [なし・あり]		
	所見(その他): ()							
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		実施時年齢: () 歳 月			
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他] 検査名(その他): () DQまたは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		〈継続申請用〉		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号				受診日	年 月 日											
ふりがな 氏名 (Alphabet)								(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)								
生年月日	年 月 日			意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定								
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村								
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI							
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日			肥満度	%						
発病時期	年 月 頃			初診日	年 月 日											
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()															
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳	なし ・ あり							
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)														
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり							
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明			小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明						
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載																
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]														
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]														
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]				骨変形: [なし ・ あり]				関節拘縮: [なし ・ あり]						
		筋緊張低下: [なし ・ あり]				筋萎縮: [なし ・ あり]				筋力低下: [なし ・ あり]						
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]													
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]				脾腫大: [なし ・ あり]										
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]														
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]				精神運動機能の退行: [なし ・ あり]				精神症状: [なし ・ あり]				意識障害: [なし ・ あり]		
		痙攣: [なし ・ あり]				小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]				不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]						
	眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]										
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]												
発達障害 (その他): ()																
耳	緑内障: [なし ・ あり]				白内障: [なし ・ あり]				視力低下: [なし ・ あり]							
	視野障害: [なし ・ あり]				視神経萎縮: [なし ・ あり]				角膜混濁: [なし ・ あり]							
眼球運動障害	水平性: [なし ・ あり]				垂直性: [なし ・ あり]											
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]				聴力 (右): () dB				聴力 (左): () dB							
その他	症状 (その他): ()															
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載																
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]				実施日: () 年 月 日				測定物質名: ()							
	検体採取部位: ()				測定値: ()				基準値: ()							
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]				実施日: () 年 月 日				測定物質名: ()							
酵素活性測定	検体採取部位: ()				測定値: ()				基準値: ()							
	代謝物測定③: [未実施 ・ 実施]				実施日: () 年 月 日				測定物質名: ()							
	検体採取部位: ()				測定値: ()				基準値: ()							
血液検査	酵素活性測定①: [未実施 ・ 実施]				実施日: () 年 月 日				酵素名: ()							
	検体採取部位: ()				測定値: ()				基準値: ()							
病理検査	酵素活性測定②: [未実施 ・ 実施]				実施日: () 年 月 日				酵素名: ()							
	検体採取部位: ()				測定値: ()				基準値: ()							
画像検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]															
	検査項目名及び測定値: ()															
画像検査	組織診: [未実施 ・ 実施]				実施日: () 年 月 日				部位: ()							
	所見: ()															
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]				実施日: () 年 月 日				検査名: ()							
	部位: ()															
発達・知能指数検査	所見: ()															
	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: () 年 月 日 実施時年齢: () 歳 () か月															
検査名: [田中・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] 所見：()	実施日：(年 月 日)
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	レカルニチン：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()	
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()	
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施] 回数：()回/年	種類：[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他]
治療	治療 (その他)：()	
今後の治療方針	今後の治療方針：()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日)	治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日

医療機関住所

診療科

医師名

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 (継続申請用) **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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男・女・性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日					
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり		
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]							
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]							
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]							
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]							
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		意識障害: [なし・あり]			
		痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		不随意運動: [なし・あり・不明]			
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]							
発達障害(その他): ()									
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): () dB		聴力(左): () dB				
その他	症状(その他): ()								
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載									
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()				
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()				
	代謝物測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()				
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()					
代謝物測定③: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()					
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()					
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		酵素名: ()				
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()				
	酵素活性測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		酵素名: ()				
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()					
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施] 検査項目名及び測定値: ()								
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		部位: ()				
所見: ()									
画像検査	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		検査名: ()				
	部位: ()		所見: ()						
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		実施時年齢: () 歳 か月				
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]								
	検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()								

告示番号 100 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年	月	日	年	月	日	肥満度	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日		
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり	
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明	
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
病型	病型 (複合カルボキシラーゼ欠損症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]								
症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]							
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]							
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]				代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]			
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]							
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]			
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]			
		発達障害 (その他): ()							
	脳神経障害: [なし ・ あり]								
	詳細: ()								
皮膚・粘膜	難治性湿疹: [なし ・ あり]								
その他	直近のケトアシドーシス発作: [なし ・ あり]				発症日: (年 月 日)				
	症状 (その他): ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
アミルカルニチン分析 (血中)	3-ヒドロキシイソバレルリカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]								
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施								
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L								
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()								
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脳室拡大: [なし ・ あり] 嚢胞形成: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()								
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたは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: ()								

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 (継続申請用)		1/2	
病名	33 グルタル酸血症 1 型							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
病型	病型 (グルタル酸血症 1 型) : [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]												
身体所見	頭囲拡大: [なし ・ あり]												
症状	全身	食欲不振: [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]					代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]						
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]											
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	その他	発達障害 (その他): ()											
脳神経障害	[なし ・ あり]												
詳細	()												
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
アシカルニチン分析 (血中)	グルタリルカルニチン (C5-DC) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]												
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近 1 年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施												
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L												
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()												
画像検査	MRI 検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 前頭葉、側頭葉、線状体の萎縮: [なし ・ あり] Sylvius 裂や側脳室の拡大: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()												
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 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): ()												

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〈継続申請用〉 2/2	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症:[なし ・ あり] 詳細:()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	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 (継続申請用) **1/2**

病名	34 グルタル酸血症 2型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)								
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]		易疲労性: [なし ・ あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		不整脈: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]				
		気管狭窄: [なし ・ あり]		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
		筋痛: [なし ・ あり]		ミオパチー: [なし ・ あり]						
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		消化器症状: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]						
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]								
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 (その他): ()									
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]					
	視神経萎縮: [なし ・ あり]									
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB					
その他	症状 (その他): ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
アシルカルニチン分析 (血中)	デカノイルカルニチン (C10) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] 短鎖~長鎖アシルカルニチンの広範な増加: [なし ・ あり ・ 不明]									
血液検査	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施									
血液ガス分析	anion gap: () mEq/L									
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)							
	所見: ()									
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		検査名: ()					
	部位: ()									
	所見: ()									
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		実施時年齢: (歳 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)							
	ETFA遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]		ETFB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]							
	ETFDH遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]									
	遺伝子異常 (その他): ()									
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()									

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 (継続申請用)		1/2	
病名	35 原発性高シュウ酸尿症								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]										
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]											
		痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]											
眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 (その他): ()												
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]						
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]						
眼球運動障害	水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB							
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
有機酸分析 (尿)	シュウ酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]						グリコール酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]						
グリセリン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]													
血液検査	BUN: () mg/dL		血清クレアチニン: () mg/dL		血清尿酸: () mg/dL		血清総蛋白: () g/dL						
	血清アルブミン: () g/dL		血清シスタチンC: () mg/L		未実施		シュウ酸: () μmol/L		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]			GRHRP 遺伝子異常: [なし ・ あり]			HOGA1 遺伝子異常: [なし ・ あり]						
	遺伝子異常 (その他): ()												
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()												

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	サイアザイド系利尿薬: [なし ・ あり] 使用薬剤名: ()
	マグネシウム製剤: [なし ・ あり] ビタミンB ₆ : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	腎移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 先行的腎移植: [なし ・ あり] 生体腎移植: [なし ・ あり]
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 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 (継続申請用) **1/2**

病名	36 アルカプトン尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
		年	月	日		年	月	日	肥満度	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)								
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性			なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]									
	痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			不随意運動: [なし・あり・不明]					
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]									
発達障害(その他): ()											
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB				
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
有機酸分析(尿)	ホモゲンチジン酸の排泄増加: [なし・あり・不明]										
画像検査	画像検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 検査名: () 部位: () 所見: ()										
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]			実施日: (年 月 日)			HGD遺伝子異常: [なし・あり]				
遺伝子異常(その他): ()											
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()										
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載											
合併症	合併症: [なし・あり]										
詳細: ()											
経過(申請時) ※直近の状況を記載											
薬物療法	ニチシノン (NTBC: 2-(2-nitro-4-trifluoromethyl-benzoyl)-1,3-cyclohexanedione): [なし・あり]										
薬物療法(その他): ()											

栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()		
リハビリテーション	理学療法：[未実施 ・ 実施]		
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施] 回数：()回/年	種類：[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他]	
手術	人工関節置換術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済]	実施日：(年 月 日)	
	手術 (その他)：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 術式：()	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		96		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2	
病名	37 グリセロール尿症								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]												
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			意識障害: [なし ・ あり]					
	痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]												
眼	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他): ()													
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]						
	視野障害: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]						
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]													
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB							
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
有機酸分析 (尿)	グリセロールの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]												
血液検査	血清Na: () mEq/L			AST: () U/L			ALT: () U/L						
CK: 最近1年間の最高値: () U/L													
アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施													
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]			実施日: () 年 月 日		GK遺伝子異常: [なし ・ あり]							
遺伝子異常 (その他): ()													
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()												
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()												
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()												
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()												

治療	治療（その他）：()										
今後の治療方針	今後の治療方針：()										
	治療見込み期間（入院）	開始日：(年	月	日)	終了日：(年	月	日)		
	治療見込み期間（外来）	開始日：(年	月	日)	終了日：(年	月	日)	通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名											
上記の通り診断します。											
医療機関名					記載年月日	年	月	日			
医療機関住所					診療科						
					医師名						
					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 (継続申請用) **1/2**

病名	38 先天性胆汁酸代謝異常症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度	%
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし・あり]					脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]									
	痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			不随意運動: [なし・あり・不明]					
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]									
発達障害(その他): ()											
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
胆汁酸分析	胆汁酸分析(尿中): 3β-hydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし・あり・不明]										
	3-oxo-Δ ⁴ -bile acidsの排泄増加: [なし・あり・不明]		3β-monohydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし・あり・不明]								
胆汁酸分析(血中): 3β-hydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし・あり・不明]											
3-oxo-Δ ⁴ -bile acidsの排泄増加: [なし・あり・不明]		3β-monohydroxy-Δ ⁵ -bile acidsの排泄増加: [なし・あり・不明]									
血液検査	AST: ()U/L		ALT: ()U/L		γ-GTP: ()U/L		総胆汁酸: ()μmol/L				
	血清総ビリルビン(T-Bil): ()mg/dL		血清直接ビリルビン(D-Bil): ()mg/dL								
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]										
	HSD3B7遺伝子異常: [なし・あり]		SRD5B1 (AKR1D1) 遺伝子異常: [なし・あり]		CYP7B1遺伝子異常: [なし・あり]		遺伝子異常(その他): ()				
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()										
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載											
合併症	合併症: [なし・あり]										
	詳細: ()										

病名	39 23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症 (具体的な疾病名:)			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年 月 日			

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

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

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

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

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

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

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

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

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 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()	
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()	
治療	治療 (その他)：()	
今後の治療方針	今後の治療方針：()	
	治療見込み期間 (入院)	開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日)
	治療見込み期間 (外来)	開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名		
上記の通り診断します。		
医療機関名	記載年月日	年 月 日
医療機関住所	診療科	
	医師名	
	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 (継続申請用)		1/2	
病名	40 全身性カルニチン欠損症								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI	肥満度 %				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]			心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			気管狭窄 : [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]					
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]		性質 : [痙縮 ・ 固縮]										
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			精神症状 : [なし ・ あり]			痙攣 : [なし ・ あり]					
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー : [なし ・ あり]								
眼	不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他) : ()													
	眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	視神経萎縮 : [なし ・ あり]												
	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							
	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アシルカルニチン分析 (ろ紙血)	遊離カルニチン (CO) の低下 : [なし ・ あり ・ 不明] 遊離カルニチン (CO) : () μmol/L ・ 未実施												
カルニチン分画 (血中)	遊離カルニチン (CO) : 最近1年間の最低値 : () μmol/L ・ 未実施												
血液検査	CK : 最近1年間の最高値 : () U/L												
病理検査	筋生検 : [未実施 ・ 実施]			実施日 : (年 月 日)		脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見 : [なし ・ あり]							
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月)												
	検査名 : [田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]												
遺伝学的検査	検査名 (その他) : ()												
	DQまたはIQ値 : ()												
検査所見 (その他)	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) SLC22A5遺伝子異常 : [なし ・ あり]												
	遺伝子異常 (その他) : ()												
検査所見 (その他) : ()													

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI					
	年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度		%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]												
症状	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり]					心筋障害: [なし ・ あり]						
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]											
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]					消化器症状: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害 (その他): ()												
	脳神経障害: [なし ・ あり]												
	詳細: ()												
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アシルカルニチン分析	血清	遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]					長鎖アシルカルニチン (C16、C18) の減少: [なし ・ あり ・ 不明]						
	ろ紙血	遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]					長鎖アシルカルニチン (C16、C18) の減少: [なし ・ あり ・ 不明]						
カルニチン分画 (血中)	遊離カルニチン (C0): 最近1年間の最高値: () μmol/L ・ 未実施												
血液検査	AST: () U/L		ALT: () U/L		CK: 最近1年間の最高値: () U/L								
	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施												
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)		脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]					
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)												
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()												
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)		CPT1A遺伝子異常: [なし ・ あり]					
	遺伝子異常 (その他): ()												
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()												

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり] ベザフィブラート: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: 必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ (721): [未実施 ・ 実施]
	市販品のMCTミルク: [未実施 ・ 実施] 種類: ()
	栄養管理 (その他): ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
氏名 (Alphabet)													
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI					
	年 月 日	年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)											
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]												
症状	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり]						心筋障害: [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]											
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]						消化器症状: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]						自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]						限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
	発達障害 (その他): ()												
	脳神経障害: [なし ・ あり]												
	詳細: ()												
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アシルカルニチン分析	血清	遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]						アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]					
	ろ紙血	長鎖アシルカルニチン (C16、C18、C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]						(C16+C18:1)/C2比: () ・ 未実施					
	C14/C3: () ・ 未実施												
カルニチン分画 (血中)	遊離カルニチン (C0): 最近1年間の最高値: () μmol/L ・ 未実施												
血液検査	AST: () U/L		ALT: () U/L		CK: 最近1年間の最高値: () U/L								
	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施												
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)						脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]						
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)												
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]												
	検査名 (その他): ()												
	DQまたは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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
氏名 (Alphabet)													
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別		男 ・ 女 ・ 性別未決定				
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		()		都道府県 ()		市区町村 ()	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI					
	年 月 日	年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)											
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]												
症状	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり]						心筋障害: [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	非~低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]											
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]						消化器症状: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ 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]											
その他	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]						自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]						限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
発達障害 (その他): ()													
脳神経障害: [なし ・ あり]													
詳細: ()													
その他 症状 (その他): ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アシルカルニチン分析	血清	遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]						アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]					
	ろ紙血	長鎖アシルカルニチン (C16、C18、C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C14/C3: () ・ 未実施						(C16+C18:1)/C2比: () ・ 未実施					
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]						
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()												
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()												

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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()					
受給者番号		受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)							
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か月	日	性別	男・女・性別未決定			
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村							
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI					
		年 月 日	年 月 日		年 月 日	肥満度	%					
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日								
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()											
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり					
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり					
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明				
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載												
病型	病型(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]								
その他	発達・知能障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]									
発達障害(その他): ()												
脳神経障害: [なし・あり]												
詳細: ()												
症状(その他): ()												
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載												
ニアシナル分析	血清	ミristollein酸(C14:1)の増加: [なし・あり・不明]				C14:1/C2比: ()・未実施						
	ろ紙血	ミristollein酸(C14:1)の増加: [なし・あり・不明]				C14:1/C2比: ()・未実施						
カルニチン分画(血中)	遊離カルニチン(C0): 最近1年間の最高値: () μmol/L・未実施											
血液検査	AST: () U/L		ALT: () U/L		CK: 最近1年間の最高値: () U/L							
		アンモニア(NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL・μmol/L・未実施										
病理検査	筋生検: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし・あり]							
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		実施時年齢: () 歳 月							
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]		検査名(その他): ()									
		DQまたはIQ値: ()										
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		ACADVL遺伝子異常: [なし・あり]							
		遺伝子異常(その他): ()										
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()											
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載												
合併症	合併症: [なし・あり]											
		詳細: ()										

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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号		受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり		
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)								
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型(中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症): [発症前型・新生児期発症型・乳児期発症型・遅発型]									
症状	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし・あり]			不整脈: [なし・あり]		心筋障害: [なし・あり]			
	内分泌・代謝	非~低ケトン性低血糖: [なし・あり]								
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし・あり]								
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		消化器症状: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]								
その他	痙攣: [なし・あり] 不随意運動: [なし・あり・不明]									
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]								
発達障害(その他): ()										
脳神経障害: [なし・あり]										
詳細: ()										
その他		症状(その他): ()								
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
アシル分析	血清	カプリル酸(C8)の増加: [なし・あり・不明]			C8/C10比: () ・ 未実施					
	ろ紙血	カプリル酸(C8)の増加: [なし・あり・不明]			C8/C10比: () ・ 未実施					
血液検査	AST: () U/L		ALT: () U/L		CK: 最近1年間の最高値: () U/L					
	アンモニア(NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施									
病理検査	筋生検: [未実施・実施]		実施日: (年 月 日)			脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし・あり]				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)									
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]									
	検査名(その他): ()									
	DQまたはIQ値: ()									
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]		実施日: (年 月 日)			ACADM遺伝子異常: [なし・あり]				
	遺伝子異常(その他): ()									
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()									
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載										
合併症	合併症: [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): ()									

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 (継続申請用)	2/2
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：()
	治療見込み期間 (外来)	開始日：()	年	月	日	終了日：()
						通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名						
上記の通り診断します。						
医療機関名				記載年月日	年	月 日
医療機関住所				診療科		
				医師名		
				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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI					
	年 月 日		年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]			心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			気管狭窄 : [なし ・ あり]					
		心筋障害 : [なし ・ あり]			肥大型心筋症 : [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]					
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]					
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり]			性質 : [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー : [なし ・ あり] 不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()											
	眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]					
		視神経萎縮 : [なし ・ あり]											
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB							
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
ニ ア 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) 実施時年齢 : (歳 か月) 検査名 : [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他) : () DQまたはIQ値 : ()												
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施]			実施日 : (年 月 日)		ACADS遺伝子異常 : [なし ・ あり]							
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()												

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [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 (継続申請用)		1/2	
病名	47 三頭酵素欠損症								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (三頭酵素欠損症) : [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]												
症状	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり]				不整脈: [なし ・ あり]				心筋障害: [なし ・ あり]			
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]											
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]				消化器症状: [なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]						自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]					
		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]						限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
発達障害 (その他) : ()													
脳神経障害: [なし ・ あり]													
詳細: ()													
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
アシルカルニチン分析	血清	長鎖アシルカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C16-OHおよびC18:1-OHの増加: [なし ・ あり ・ 不明]											
	ろ紙血	長鎖アシルカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C16-OHおよびC18:1-OHの増加: [なし ・ あり ・ 不明]											
血液検査	AST: () U/L ALT: () U/L CK: 最近1年間の最高値: () U/L アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施												
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見: [なし ・ あり]												
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他) : () DQまたはIQ値: ()												
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) HADA遺伝子異常: [なし ・ あり] HADB遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他) : ()												
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()												
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()												
経過 (申請時) ※直近の状況を記載													
薬物療法	L-カルニチン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他) : ()												

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 (継続申請用)	2/2
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 (継続申請用) **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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
		年	月	日		年	月	日	肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日							
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)								
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性			なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり]					精神症状: [なし・あり]				
		痙攣: [なし・あり]					小脳性運動失調: [なし・あり・不明]				
発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]						
発達障害(その他): ()											
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): () dB			聴力(左): () dB				
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()						
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()						
	代謝物測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()						
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()							
代謝物測定③: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()							
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()							
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		酵素名: ()						
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()						
酵素活性測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		酵素名: ()							
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()							
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施]										
検査項目名及び測定値: ()											
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		部位: ()						
	所見: ()										
画像検査	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		検査名: ()						
	部位: ()										
所見: ()											
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		実施時年齢: () 歳 () 月						
	検査名: [田中・ビナー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]										
検査名(その他): ()											
DQまたはIQ値: ()											

告示番号 45 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年 月 日			

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

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

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

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

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

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

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

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

告示番号 49 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()
治療	治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：()
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 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 (継続申請用) **1/2**

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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		重症貧血(Hb ≤6g/dL): [なし・あり]		凝固能低下: [なし・あり]					
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし・あり]		心筋症: [なし・あり]		肺高血圧症: [なし・あり]					
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし・あり]		腎尿細管異常: [なし・あり]							
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]		糖尿病: [なし・あり]		甲状腺機能低下: [なし・あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]					
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下(進行性): [なし・あり]					
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]									
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 記憶力低下: [なし・あり]									
	手足のしびれ: [なし・あり]		麻痺(一過性): [なし・あり]								
	不随意運動:ミオクローヌス: [なし・あり・不明]					ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()										
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]						
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		外眼筋麻痺: [なし・あり]						
	網膜色素変性: [なし・あり]										
	視野障害: [なし・あり]		半盲: [なし・あり]								
	視野欠損:皮質盲: [なし・あり]										
	眼球運動障害:水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
	感音性難聴: [なし・あり]										
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
血液検査	白血球数: ()/μL		赤血球数: ()×10 ⁴ /μL		ヘモグロビン(Hb): ()g/dL						
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL		BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL						
	AST: ()U/L		ALT: ()U/L								
	血糖値(空腹時): ()mg/dL		血糖値(随時): ()mg/dL		血糖値(OGTT 2時間値): ()mg/dL						
	アンモニア(NH ₃):最近1年間の最高値: ()μg/dL		μmol/L		未実施						
基準値(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							
ビルビン酸:最近1年間の最高値: ()mg/dL		基準値(白): ()mg/dL		基準値(至): ()mg/dL							

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

尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿：[なし ・ あり]	汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値 (自)：()mg/dL	基準値 (至)：()mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値 (自)：()mg/dL	基準値 (至)：()mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：()		
	赤ポロ線維 (RRF)：[なし ・ あり] コハク酸脱水素酵素 (SDH) 活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素 (COX) 活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()		
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり] 梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()		
眼底検査	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]		
	眼底検査 (急性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]		
遺伝学的検査	眼底検査 (慢性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]		
	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	実施施設：()		
	検体：[骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細)：()		
	点変異：[なし ・ あり]	変異部位：()	病因性：[確定 ・ 疑い]
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 (継続申請用) **1/2**

病名	51 ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性			なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]			重症貧血(Hb ≤ 6g/dL): [なし・あり]			凝固能低下: [なし・あり]			
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし・あり]			心筋症: [なし・あり]			肺高血圧症: [なし・あり]			
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし・あり]			腎尿細管異常: [なし・あり]						
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]			糖尿病: [なし・あり]			甲状腺機能低下: [なし・あり]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下(進行性): [なし・あり]			
		筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]			肝機能障害 (AST ≥ 200 U/L, ALT ≥ 200 U/L): [なし・あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり]									
		精神症状: [なし・あり]									
		意識障害: [なし・あり]									
	痙攣: [なし・あり]			小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			記憶力低下: [なし・あり]				
	手足のしびれ: [なし・あり]			麻痺(一過性): [なし・あり]							
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]					ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()										
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]			外眼筋麻痺: [なし・あり]				
	網膜色素変性: [なし・あり]										
	視野障害: [なし・あり]			半盲: [なし・あり]							
	視野欠損:皮質盲: [なし・あり]										
	眼球運動障害:水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB				
	感音性難聴: [なし・あり]										
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
血液検査	白血球数: ()/μL			赤血球数: ()×10 ⁴ /μL			ヘモグロビン(Hb): ()g/dL				
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL			BUN: ()mg/dL			血清クレアチニン: ()mg/dL				
	AST: ()U/L			ALT: ()U/L							
	血糖値(空腹時): ()mg/dL			血糖値(随時): ()mg/dL			血糖値(OGTT 2時間値): ()mg/dL				
	アンモニア(NH ₃):最近1年間の最高値:()μg/dL・μmol/L										
	基準値(白): ()μg/dL・μmol/L					基準値(至): ()μg/dL・μmol/L					
	乳酸:最近1年間の最高値:()mg/dL			基準値(白): ()mg/dL			基準値(至): ()mg/dL				
	ピルビン酸:最近1年間の最高値:()mg/dL			基準値(白): ()mg/dL			基準値(至): ()mg/dL				

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

尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]		蛋白尿：[なし ・ あり]		汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]	
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：()mg/dL		基準値 (自)：()mg/dL		基準値 (至)：()mg/dL	
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：()mg/dL		基準値 (自)：()mg/dL		基準値 (至)：()mg/dL	
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：()					
	赤ポロ線維 (RFF)：[なし ・ あり] コハク酸脱水素酵素 (SDH) 活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素 (COX) 活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()					
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)					
	大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり] 梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()					
眼底検査	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]					
	眼底検査 (急性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]					
遺伝学的検査	眼底検査 (慢性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]					
	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)					
	実施施設：()					
	検体：[骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細)：()					
	点変異：[なし ・ あり] 変異部位：() 病因性：[確定 ・ 疑い] 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 (継続申請用)		1/2	
病名	52 フマラーゼ欠損症							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI					
	年 月 日	年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]			重症貧血 (Hb ≤ 6g / dL) : [なし ・ あり]			凝固能低下 : [なし ・ あり]					
	呼吸器・循環器	不整脈 : 心伝導障害 : [なし ・ あり]			心筋症 : [なし ・ あり]			肺高血圧症 : [なし ・ あり]					
	腎・泌尿器	糸球体硬化 : [なし ・ あり]			腎尿細管異常 : [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]			糖尿病 : [なし ・ あり]			甲状腺機能低下 : [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]					
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 (進行性) : [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]			性質 : [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]			肝機能障害 (AST ≥ 200 U / L , ALT ≥ 200 U / L) : [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			精神症状 : [なし ・ あり]			意識障害 : [なし ・ あり]					
		痙攣 : [なし ・ あり]			小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]			記憶力低下 : [なし ・ あり]					
		手足のしびれ : [なし ・ あり]			麻痺 (一過性) : [なし ・ あり]								
不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]										
発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]										
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]										
発達障害 (その他) : ()													
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]						
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]			外眼筋麻痺 : [なし ・ あり]						
	網膜色素変性 : [なし ・ あり]												
	視野障害 : [なし ・ あり]			半盲 : [なし ・ あり]									
視野欠損 : 皮質盲 : [なし ・ あり]													
眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB			聴力 (左) : () dB						
	感音性難聴 : [なし ・ あり]												
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査	白血球数 : () / μL			赤血球数 : () × 10 ⁴ / μL			ヘモグロビン (Hb) : () g / dL						
	血小板数 : () × 10 ⁴ / μL			BUN : () mg / dL			血清クレアチニン : () mg / dL						
	AST : () U / L			ALT : () U / L									
	血糖値 (空腹時) : () mg / dL			血糖値 (随時) : () mg / dL			血糖値 (OGTT 2 時間値) : () mg / dL						
	アンモニア (NH ₃) : 最近 1 年間の最高値 : () μg / dL ・ μmol / L ・ 未実施												
	基準値 (白) : () μg / dL ・ μmol / L			基準値 (至) : () μg / dL ・ μmol / L									
乳酸 : 最近 1 年間の最高値 : () mg / dL			基準値 (白) : () mg / dL			基準値 (至) : () mg / dL							
ピルビン酸 : 最近 1 年間の最高値 : () mg / dL			基準値 (白) : () mg / dL			基準値 (至) : () mg / dL							

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

尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿：[なし ・ あり]	汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値 (自)：()mg/dL	基準値 (至)：()mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値 (自)：()mg/dL	基準値 (至)：()mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：()		
	赤ポロ線維 (RFF)：[なし ・ あり] コハク酸脱水素酵素 (SDH) 活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素 (COX) 活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()		
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり] 梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()		
眼底検査	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]		
	眼底検査 (急性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]		
遺伝学的検査	眼底検査 (慢性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]		
	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	実施施設：()		
	検体：[骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細)：()		
	点変異：[なし ・ あり]	変異部位：()	病因性：[確定 ・ 疑い]
単一欠失：[なし ・ あり]	欠失部位または大きさ：()		変異率：()%
多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり]	long PCR法での確認：[なし ・ あり]	
枯渇 (欠乏)：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：()%	検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]	検査法 (その他)：()
ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)			
所見：()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()		
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()		
既往歴	横紋筋融解：[なし ・ あり]		
経過 (申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	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 **85** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) **1/2**

病名	53 スクシニル-CoA リガーゼ欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性			なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		重症貧血(Hb ≤6g/dL): [なし・あり]		凝固能低下: [なし・あり]					
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし・あり]			心筋症: [なし・あり]		肺高血圧症: [なし・あり]				
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし・あり]			腎尿細管異常: [なし・あり]						
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]			糖尿病: [なし・あり]		甲状腺機能低下: [なし・あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下(進行性): [なし・あり]				
		筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			意識障害: [なし・あり]			
		痙攣: [なし・あり]			小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			記憶力低下: [なし・あり]			
		手足のしびれ: [なし・あり]			麻痺(一過性): [なし・あり]						
	不随意運動:ミオクローヌス: [なし・あり・不明]					ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()										
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]						
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		外眼筋麻痺: [なし・あり]						
	網膜色素変性: [なし・あり]										
	視野障害: [なし・あり]		半盲: [なし・あり]								
	視野欠損:皮質盲: [なし・あり]										
	眼球運動障害:水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
	感音性難聴: [なし・あり]										
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
血液検査	白血球数: ()/μL		赤血球数: ()×10 ⁴ /μL		ヘモグロビン(Hb): ()g/dL						
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL		BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL						
	AST: ()U/L		ALT: ()U/L								
	血糖値(空腹時): ()mg/dL		血糖値(随時): ()mg/dL		血糖値(OGTT 2時間値): ()mg/dL						
	アンモニア(NH ₃):最近1年間の最高値:()μg/dL・μmol/L・未実施										
	基準値(白): ()μg/dL・μmol/L		基準値(至): ()μg/dL・μmol/L								
	乳酸:最近1年間の最高値:()mg/dL		基準値(白): ()mg/dL		基準値(至): ()mg/dL						
	ピルビン酸:最近1年間の最高値:()mg/dL		基準値(白): ()mg/dL		基準値(至): ()mg/dL						

告示番号 **85** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) **2/2**

尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿：[なし ・ あり]	汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値 (自)：()mg/dL	基準値 (至)：()mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値 (自)：()mg/dL	基準値 (至)：()mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：()		
	赤ポロ線維 (RFF)：[なし ・ あり] コハク酸脱水素酵素 (SDH) 活性染色で濃染：[なし ・ あり] チトクロームC酸化酵素 (COX) 活性染色での染色欠損：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()		
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり] 梗塞様病変：[なし ・ あり] 脳萎縮：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()		
眼底検査	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]		
	眼底検査 (急性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり] 網膜神経線維腫大：[なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]		
遺伝学的検査	眼底検査 (慢性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]		
	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	実施施設：()		
	検体：[骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細)：()		
	点変異：[なし ・ あり]	変異部位：()	病因性：[確定 ・ 疑い]
単一欠失：[なし ・ あり]	欠失部位または大きさ：()		変異率：()%
多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり]	long PCR法での確認：[なし ・ あり]	
枯渇 (欠乏)：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：()%		
	検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他]	検査法 (その他)：()	
	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	所見：()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()		
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()		
既往歴	横紋筋融解：[なし ・ あり]		
経過 (申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	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 **89** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) **1/2**

病名	54 ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度	%
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		重症貧血(Hb ≤6g/dL): [なし・あり]		凝固能低下: [なし・あり]					
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし・あり]		心筋症: [なし・あり]		肺高血圧症: [なし・あり]					
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし・あり]		腎尿細管異常: [なし・あり]							
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]		糖尿病: [なし・あり]		甲状腺機能低下: [なし・あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]					
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下(進行性): [なし・あり]					
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		肝機能障害(AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		意識障害: [なし・あり]					
		痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		記憶力低下: [なし・あり]					
		手足のしびれ: [なし・あり]		麻痺(一過性): [なし・あり]							
不随意運動:ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]									
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]									
発達障害(その他): ()											
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]						
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		外眼筋麻痺: [なし・あり]						
	網膜色素変性: [なし・あり]		視野障害: [なし・あり]		半盲: [なし・あり]						
	視野欠損:皮質盲: [なし・あり]		眼球運動障害:水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
	感音性難聴: [なし・あり]										
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
血液検査	白血球数: ()/μL		赤血球数: ()×10 ⁴ /μL		ヘモグロビン(Hb): ()g/dL						
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL		BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL						
	AST: ()U/L		ALT: ()U/L		血糖値(空腹時): ()mg/dL		血糖値(随時): ()mg/dL		血糖値(OGTT 2時間値): ()mg/dL		
	アンモニア(NH ₃):最近1年間の最高値: ()μg/dL		μmol/L		未実施						
	基準値(白): ()μg/dL		μmol/L		基準値(至): ()μg/dL		μmol/L				
乳酸:最近1年間の最高値: ()mg/dL		基準値(白): ()mg/dL		基準値(至): ()mg/dL							
ピルビン酸:最近1年間の最高値: ()mg/dL		基準値(白): ()mg/dL		基準値(至): ()mg/dL							

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

尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿：[なし ・ あり]	汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値 (自)：()mg/dL	基準値 (至)：()mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値 (自)：()mg/dL	基準値 (至)：()mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：()		
	赤ポロ線維 (RFF)：[なし ・ あり] コハク酸脱水素酵素 (SDH) 活性染色で濃染：[なし ・ あり]		
画像検査	チトクロームC酸化酵素 (COX) 活性染色での染色欠損：[なし ・ あり]		
	所見 (その他)：()		
眼底検査	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他]		
	所見：()		
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり] 梗塞様病変：[なし ・ あり]		
眼底検査	脳萎縮：[なし ・ あり]		
	所見 (その他)：()		
眼底検査	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]		
	眼底検査 (急性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
遺伝学的検査	蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹：[なし ・ あり] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行：[なし ・ あり]		
	網膜神経線維腫大：[なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]		
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)		
遺伝学的検査	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：()%
遺伝学的検査	多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり]	long PCR法での確認：[なし ・ あり]
	枯渇 (欠乏)：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：()%	検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他] 検査法 (その他)：()
検査所見 (その他)	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]
呼吸管理	コエンザイムQ：[なし ・ あり]	ビタミンC：[なし ・ あり]	
栄養管理	薬物療法 (その他)：()		
血液浄化	人工呼吸管理：[なし ・ あり]		
治療	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()		
今後の治療方針	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]		
今後の治療方針	回数 [回/年]：()		
今後の治療方針	治療 (その他)：()		
今後の治療方針	今後の治療方針：()		
今後の治療方針	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日)		
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 **91** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) **1/2**

病名	55 ミトコンドリアDNA 枯渇症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		重症貧血(Hb ≤6g/dL): [なし・あり]		凝固能低下: [なし・あり]					
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし・あり]		心筋症: [なし・あり]		肺高血圧症: [なし・あり]					
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし・あり]		腎尿細管異常: [なし・あり]							
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]		糖尿病: [なし・あり]		甲状腺機能低下: [なし・あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]					
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下(進行性): [なし・あり]					
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]									
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 記憶力低下: [なし・あり]									
		手足のしびれ: [なし・あり] 麻痺(一過性): [なし・あり]									
	不随意運動:ミオクローヌス: [なし・あり・不明]					ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()										
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]						
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		外眼筋麻痺: [なし・あり]						
	網膜色素変性: [なし・あり]		視野障害: [なし・あり]		半盲: [なし・あり]						
	視野欠損:皮質盲: [なし・あり]		眼球運動障害:水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
	感音性難聴: [なし・あり]										
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
血液検査	白血球数: ()/μL		赤血球数: ()×10 ⁴ /μL		ヘモグロビン(Hb): ()g/dL						
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL		BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL						
	AST: ()U/L		ALT: ()U/L								
	血糖値(空腹時): ()mg/dL		血糖値(随時): ()mg/dL		血糖値(OGTT 2時間値): ()mg/dL						
	アンモニア(NH ₃):最近1年間の最高値: ()μg/dL		μmol/L		未実施						
基準値(白): ()μg/dL		μmol/L		基準値(至): ()μg/dL							
乳酸:最近1年間の最高値: ()mg/dL		基準値(白): ()mg/dL		基準値(至): ()mg/dL							
ピルビン酸:最近1年間の最高値: ()mg/dL		基準値(白): ()mg/dL		基準値(至): ()mg/dL							

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

尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]		蛋白尿：[なし ・ あり]	汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値(自)：()mg/dL	基準値(至)：()mg/dL	
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値(自)：()mg/dL	基準値(至)：()mg/dL	
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：()			
	赤ポロ線維 (RRF)：[なし ・ あり] コハク酸脱水素酵素 (SDH) 活性染色で濃染：[なし ・ あり]			
	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)：()			
	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 (継続申請用) **1/2**

病名	56 ミトコンドリアDNA突然変異(リー(Leigh)症候群、MELAS及びMERRFを含む。)					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日					
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり		
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		重症貧血 (Hb ≤6g/dL): [なし ・ あり]		凝固能低下: [なし ・ あり]			
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし ・ あり]		心筋症: [なし ・ あり]		肺高血圧症: [なし ・ あり]			
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし ・ あり]		腎尿細管異常: [なし ・ あり]					
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]		糖尿病: [なし ・ あり]		甲状腺機能低下: [なし ・ あり]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下(進行性): [なし ・ あり]			
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]							
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]							
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		記憶力低下: [なし ・ あり]			
		手足のしびれ: [なし ・ あり]		麻痺 (一過性): [なし ・ あり]					
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]				ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]				自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]				限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害 (その他): ()								
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]				
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		外眼筋麻痺: [なし ・ あり]				
	網膜色素変性: [なし ・ あり]								
	視野障害: [なし ・ あり]		半盲: [なし ・ あり]						
	視野欠損:皮質盲: [なし ・ あり]								
	眼球運動障害:水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): ()dB		聴力 (左): ()dB				
	感音性難聴: [なし ・ あり]								
その他	症状 (その他): ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
血液検査	白血球数: ()/μL		赤血球数: ()×10 ⁴ /μL		ヘモグロビン (Hb): ()g/dL				
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL		BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL				
	AST: ()U/L		ALT: ()U/L						
	血糖値 (空腹時): ()mg/dL		血糖値 (随時): ()mg/dL		血糖値 (OGTT 2時間値): ()mg/dL				
	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施		基準値 (白): ()μg/dL ・ μmol/L		基準値 (至): ()μg/dL ・ μmol/L				
	乳酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL		基準値 (白): ()mg/dL		基準値 (至): ()mg/dL				
	ピルビン酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL		基準値 (白): ()mg/dL		基準値 (至): ()mg/dL				

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

尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿：[なし ・ あり]	汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値 (自)：()mg/dL	基準値 (至)：()mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値 (自)：()mg/dL	基準値 (至)：()mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：()		
	赤ポロ線維 (RRF)：[なし ・ あり] コハク酸脱水素酵素 (SDH) 活性染色で濃染：[なし ・ あり]		
画像検査	チトクロームC酸化酵素 (COX) 活性染色での染色欠損：[なし ・ あり]		
	所見 (その他)：()		
眼底検査	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他]		
	所見：()		
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり] 梗塞様病変：[なし ・ あり]		
眼底検査	脳萎縮：[なし ・ あり]		
	所見 (その他)：()		
眼底検査	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]		
	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]		
遺伝学的検査	網膜神経線維腫大：[なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]		
	眼底検査 (慢性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]		
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	実施施設：()		
	検体：[骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細)：()		
	点変異：[なし ・ あり]	変異部位：()	病因性：[確定 ・ 疑い] 変異率：()%
	単一欠失：[なし ・ あり]	欠失部位または大きさ：()	変異率：()%
多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり] long PCR法での確認：[なし ・ あり]		
枯渇 (欠乏)：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：()%		
	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 (継続申請用) **1/2**

病名	57 ミトコンドリアDNA欠失(カーンズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度	%
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		重症貧血(Hb ≤6g/dL): [なし・あり]		凝固能低下: [なし・あり]					
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [なし・あり]		心筋症: [なし・あり]		肺高血圧症: [なし・あり]					
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [なし・あり]		腎尿細管異常: [なし・あり]							
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]		糖尿病: [なし・あり]		甲状腺機能低下: [なし・あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]					
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下(進行性): [なし・あり]					
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]			意識障害: [なし・あり]				
		痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			記憶力低下: [なし・あり]				
		手足のしびれ: [なし・あり]		麻痺(一過性): [なし・あり]							
不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]									
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]									
発達障害(その他): ()											
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]						
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		外眼筋麻痺: [なし・あり]						
	網膜色素変性: [なし・あり]										
	視野障害: [なし・あり]		半盲: [なし・あり]								
視野欠損: 皮質盲: [なし・あり]											
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
	感音性難聴: [なし・あり]										
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
血液検査	白血球数: ()/μL		赤血球数: ()×10 ⁴ /μL		ヘモグロビン(Hb): ()g/dL						
	血小板数: ()×10 ⁴ /μL		BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL						
	AST: ()U/L		ALT: ()U/L								
	血糖値(空腹時): ()mg/dL		血糖値(随時): ()mg/dL		血糖値(OGTT 2時間値): ()mg/dL						
	アンモニア(NH ₃): 最近1年間の最高値: ()μg/dL		μmol/L		未実施						
基準値(白): ()μg/dL		μmol/L		基準値(至): ()μg/dL		μmol/L					
乳酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL		基準値(白): ()mg/dL		基準値(至): ()mg/dL							
ピルビン酸: 最近1年間の最高値: ()mg/dL		基準値(白): ()mg/dL		基準値(至): ()mg/dL							

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

尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿：[なし ・ あり]	汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値 (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]		
画像検査	チトクロームC酸化酵素 (COX) 活性染色での染色欠損：[なし ・ あり]		
	所見 (その他)：()		
眼底検査	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他]		
	所見：()		
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり] 梗塞様病変：[なし ・ あり]		
眼底検査	脳萎縮：[なし ・ あり]		
	所見 (その他)：()		
眼底検査	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]		
	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]		
遺伝学的検査	網膜神経線維腫大：[なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]		
	眼底検査 (慢性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]		
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	実施施設：()		
	検体：[骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細)：()		
	点変異：[なし ・ あり]	変異部位：()	病因性：[確定 ・ 疑い] 変異率：()%
	単一欠失：[なし ・ あり]	欠失部位または大きさ：()	変異率：()%
多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり] long PCR法での確認：[なし ・ あり]		
枯渇 (欠乏)：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：()%		
	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 ()		

病名	58 50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病 (具体的な疾病名:)			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

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

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

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

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

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

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

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

臨床所見 (申請時)

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

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

尿検査	血尿：[なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿]	蛋白尿：[なし ・ あり]	汎アミノ酸尿：[なし ・ あり]
髄液検査	髄液中乳酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値 (自)：()mg/dL	基準値 (至)：()mg/dL
	髄液中ピルビン酸：最近1年間の最高値：()mg/dL	基準値 (自)：()mg/dL	基準値 (至)：()mg/dL
病理検査	筋生検：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：()		
	赤ポロ線維 (RRF)：[なし ・ あり] コハク酸脱水素酵素 (SDH) 活性染色で濃染：[なし ・ あり]		
画像検査	チトクロームC酸化酵素 (COX) 活性染色での染色欠損：[なし ・ あり]		
	所見 (その他)：()		
眼底検査	ミトコンドリア生化学検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 検体：[骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他]		
	所見：()		
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	大脳基底核の両側対称性病変：[なし ・ あり] 脳幹の両側対称性病変：[なし ・ あり] 梗塞様病変：[なし ・ あり]		
眼底検査	脳萎縮：[なし ・ あり]		
	所見 (その他)：()		
眼底検査	MRスペクトロスコピー：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 病変部の乳酸ピーク：[なし ・ あり]		
	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]		
遺伝学的検査	網膜神経線維腫大：[なし ・ あり] 視神経乳頭近傍の出血：[なし ・ あり]		
	眼底検査 (慢性期)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 両眼の視神経萎縮所見：[なし ・ あり]		
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	実施施設：()		
	検体：[骨格筋 ・ 血液] 検体 (詳細)：()		
	点変異：[なし ・ あり]	変異部位：()	病因性：[確定 ・ 疑い] 変異率：()%
	単一欠失：[なし ・ あり]	欠失部位または大きさ：()	変異率：()%
多重欠失：[なし ・ あり]	サザン法での確認：[なし ・ あり] long PCR法での確認：[なし ・ あり]		
枯渇 (欠乏)：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：()%		
枯渇 (欠乏)：[なし ・ あり]	検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他] 検査法 (その他)：()		
検査所見 (その他)	ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
検査所見 (その他)	所見：()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()		
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()		
既往歴	横紋筋融解：[なし ・ あり]		
経過 (申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()		
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()		
治療	治療 (その他)：()		
今後の治療方針	今後の治療方針：()		
今後の治療方針	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 **57** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) **1/2**

病名	59 遺伝性フルクトース不耐症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	性別	男・女・性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	年	月	日	年	月	日	肥満度	%			
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]									
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			意識障害: [なし・あり]			
		痙攣: [なし・あり]			小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			不随意運動: [なし・あり・不明]			
眼	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]							
	発達障害(その他): ()										
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]				
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): () dB			聴力(左): () dB				
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日			測定物質名: ()					
	検体採取部位: ()		測定値: ()			基準値: ()					
	代謝物測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日			測定物質名: ()					
酵素活性測定	検体採取部位: ()		測定値: ()			基準値: ()					
	代謝物測定③: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日			測定物質名: ()					
	検体採取部位: ()		測定値: ()			基準値: ()					
血液検査	酵素活性測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日			酵素名: ()					
	検体採取部位: ()		測定値: ()			基準値: ()					
血液検査	酵素活性測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日			酵素名: ()					
	検体採取部位: ()		測定値: ()			基準値: ()					
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施] 検査項目名及び測定値: ()										
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日			部位: ()					
病理検査	所見: ()										
画像検査	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日			検査名: ()					
	部位: ()		所見: ()								
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日			実施時年齢: () 歳 () 月					
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]		検査名(その他): ()								
発達・知能指数検査	DQまたはIQ値: ()										

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 (継続申請用) 2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)								
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]		
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]		性質 : [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]				脾腫大 : [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			精神症状 : [なし ・ あり]			意識障害 : [なし ・ あり]		
	痙攣 : [なし ・ あり]			小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]			不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]			
発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他) : ()										
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]			
	視野障害 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]			
眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB			聴力 (左) : () dB			
その他	症状 (その他) : ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
酵素活性測定	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ (GALT) 活性 : [未実施 ・ 実施]					実施日 : (年 月 日)				
検査法 : ()										
所見 : ()										
血液検査	BUN : () mg/dL		血清クレアチニン : () mg/dL		AST : () U/L		ALT : () U/L			
血清総ビリルビン (T-Bil) : () mg/dL										
画像検査	CT 検査 : [未実施 ・ 実施]					実施日 : (年 月 日)				
	部位 : ()					所見 : ()				
MRI 検査 : [未実施 ・ 実施]					実施日 : (年 月 日)					
部位 : ()					所見 : ()					
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施]					実施日 : (年 月 日)		実施時年齢 : (歳 か月)		
	検査名 : [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]					検査名 (その他) : ()				
DQ または IQ 値 : ()										
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施]					実施日 : (年 月 日)		GALT 遺伝子異常 : [なし ・ あり]		
遺伝子異常 (その他) : ()										
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()									

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 (継続申請用) 2/2	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	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 (継続申請用)		1/2	
病名	61 ガラクトキナーゼ欠損症							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日			肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]					易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]					心臓弁膜症: [なし ・ あり]			気管狭窄: [なし ・ あり]			
		心筋障害: [なし ・ あり]					肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]					骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]					筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]					性質: [痙縮 ・ 固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]					脾腫大: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]					精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]			
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]					カタレプシー: [なし ・ あり]								
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]					ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]								
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]								
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]								
発達障害 (その他): ()													
眼	緑内障: [なし ・ あり]					白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]				
	視野障害: [なし ・ あり]					視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜びらん・潰瘍: [なし ・ あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]					垂直性: [なし ・ あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]					聴力 (右): () dB			聴力 (左): () dB				
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
酵素活性測定	ガラクトキナーゼ (GALK) 活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)												
検査法: ()													
所見: ()													
血液検査	BUN: () mg/dL		血清クレアチニン: () mg/dL		AST: () U/L		ALT: () U/L						
血清総ビリルビン (T-Bil): () mg/dL													
画像検査	CT 検査: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)							
	部位: ()												
所見: ()													
MRI 検査: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)								
部位: ()													
所見: ()													
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)												
検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]													
検査名 (その他): ()													
DQ または IQ 値: ()													

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 (継続申請用) 2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()
栄養管理	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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男・女・性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)								
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]				
	筋・骨格	心的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]				
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]				
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]						
不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]								
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]								
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]								
発達障害(その他): ()										
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]					
	視野障害: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]		角膜びらん・潰瘍: [なし・あり]					
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB					
その他	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
酵素活性測定	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラゼ(GALE) 活性: [未実施・実施]					実施日: (年 月 日)				
血液検査	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: ()									
MRI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]									
検査名(その他): ()										
DQまたは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 (継続申請用)	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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()						
受給者番号		受診日	年	月	日								
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)							
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定			
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度	%		
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日						
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり					
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)											
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性			なし・あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]					
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]					
	筋緊張亢進: [なし・あり] 性質: [痙縮・固縮]												
	消化器	肝腫大: [なし・あり]					脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]											
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]											
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]											
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]											
発達障害: [なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]													
注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]													
発達障害(その他): ()													
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]						
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]						
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり] 垂直性: [なし・あり]													
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]					聴力(右): () dB		聴力(左): () dB					
その他	症状(その他): ()												
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()								
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()								
	代謝物測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()								
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()									
代謝物測定③: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()									
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()									
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()								
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()								
	酵素活性測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()								
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()									
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施]												
検査項目名及び測定値: ()													
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		部位: ()								
所見: ()													
画像検査	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		検査名: ()								
部位: ()													
所見: ()													
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		実施時年齢: () 歳 () 月								
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版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 70 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()	
栄養管理	果糖制限: [未実施 ・ 実施] 非加熱コーンスターチ: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()	
治療	治療 (その他): ()	
今後の治療方針	今後の治療方針: ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月	
医療機関・医師署名		
上記の通り診断します。		
医療機関名	記載年月日	年 月 日
医療機関住所	診療科	
	医師名	
	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 (継続申請用) 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
受給者番号
受診日
年 月 日
受付種別
継続 転出実施主体名
転入 → ()

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

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

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

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

発病時期
年 月 頃
初診日
年 月 日

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

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

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

告示番号 71 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	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 ()	

病名	65 グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病0型)			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

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

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

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

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

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

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

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

酵素活性測定	グリコーゲン合成酵素活性: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
血液検査	血糖値 (空腹時): () mg/dL	血糖値 (食後): () mg/dL	
	乳酸 (空腹時): () mg/dL ・ 未実施	乳酸 (食後): () mg/dL ・ 未実施	
	ケトン体分画: 総ケトン体: () μmol/L	中性脂肪 (TG): () mg/dL	
尿検査	尿中ケトン体 (定性): [- ・ ± ・ 1+ ・ 2+ ・ 3+ ・ 4+]		
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT): [未実施 ・ 実施]	血糖値 (前値): () mg/dL	血糖値 (2時間値): () mg/dL
	乳酸: 前値: () mg/dL	乳酸: 2時間値: () mg/dL	
	グルカゴン負荷試験 (空腹時): [未実施 ・ 実施]	血糖値 (前値): () mg/dL	血糖値 (頂値): () mg/dL
	グルカゴン負荷試験 (食後2時間): [未実施 ・ 実施]	血糖値 (前値): () mg/dL	血糖値 (頂値): () mg/dL
	前腕運動負荷試験: [未実施 ・ 実施]	乳酸・ピルビン酸の上昇: [なし ・ あり]	
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない: [なし ・ あり]
	ホスホリラーゼ染色: [陰性 ・ 陽性 ・ 不明]	所見 (その他): ()	
	肝生検: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	PAS染色でグリコーゲンがほとんど染色されない: [なし ・ あり]
	所見 (その他): ()		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]		
	検査名 (その他): ()	DQまたはIQ値: ()	

告示番号 61		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他)：()	実施日：() 年 () 月 () 日	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 (継続申請用)		1/2	
病名	66 糖原病 I 型			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年 月 日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)				(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県	() 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI		%
発病時期	年 月 頃	初診日	年 月 日				
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()						
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)			療育手帳	なし ・ あり	
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)					
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能			運動制限の必要性		なし ・ あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明	
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
病型	病型 (糖原病 I 型) : [I a 型 ・ I b 型]						
全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]						
内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]						
筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]		骨変形 : [なし ・ あり]		関節拘縮 : [なし ・ あり]		
	筋緊張低下 : [なし ・ あり]		筋萎縮 : [なし ・ あり]		筋力低下 : [なし ・ あり]		
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]		性質 : [痙縮 ・ 固縮]				
消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]		脾腫大 : [なし ・ あり]				
精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
	移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
	精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]		精神症状 : [なし ・ あり]		意識障害 : [なし ・ あり]		
	痙攣 : [なし ・ あり]		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]		不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]		
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]				
眼	緑内障 : [なし ・ あり]		白内障 : [なし ・ あり]		視力低下 : [なし ・ あり]		
	視野障害 : [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	鼻出血 : [なし ・ あり]		人形様顔貌 : [なし ・ あり]				
	症状 (その他) : ()						
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
酵素活性測定	グルコース-6-ホスファターゼ (I a 型) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)						
	所見 : ()						
	グルコース-6-リン酸トランスロカーゼ (I b 型) 活性 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)						
	所見 : ()						
血液検査	白血球数 : () / μ L		好中球 : () %	血清尿酸 : () mg/dL	AST : () U/L		
	ALT : () U/L		血清総ビリルビン (T-Bil) : () mg/dL	血糖値 (空腹時) : () mg/dL			
	乳酸 (空腹時) : () mg/dL ・ 未実施		乳酸 (食後) : () mg/dL ・ 未実施				
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT) : [未実施 ・ 実施]		血糖値 (前値) : () mg/dL	血糖値 (2 時間値) : () mg/dL			
	乳酸 : 前値 : () mg/dL		乳酸 : 2 時間値 : () mg/dL				
	グルカゴン負荷試験 (空腹時) : [未実施 ・ 実施]		血糖値 (前値) : () mg/dL	血糖値 (頂値) : () mg/dL			
	グルカゴン負荷試験 (食後 2 時間) : [未実施 ・ 実施]		血糖値 (前値) : () mg/dL	血糖値 (頂値) : () mg/dL			
病理検査	筋生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)		グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり]				
	所見 (その他) : ()						
	肝生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)		グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり]				
	脂肪肝 : [なし ・ あり]						
	所見 (その他) : ()						

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

画像検査	超音波検査 (肝・脾): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝輝度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	CT検査 (腹部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 肝腫大: [なし ・ あり] 肝信号強度の上昇: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) G6PC1遺伝子異常: [なし ・ あり] G6PT1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	ビタミンD: [なし ・ あり] G-CSF療法: [なし ・ あり] ビタミンB ₁₂ : [なし ・ あり] クエン酸: [なし ・ あり] アロプリノール: [なし ・ あり] フェブリク: [なし ・ あり] アンギオテンシン変換酵素阻害薬 (ACE): [なし ・ あり] アンギオテンシン受容体阻害薬 (ARB): [なし ・ あり] カルシウム: [なし ・ あり] 鉄: [なし ・ あり] 高脂血症治療薬: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	糖原病用フォーミュラ (GSD-D): [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (GSD-N): [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (8007): [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (8009): [未実施 ・ 実施] 乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限: [なし ・ あり] 非加熱コーンスターチ: [未実施 ・ 実施] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 栄養管理 (その他): ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
	腎移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 先行的腎移植: [なし ・ あり] 生体腎移植: [なし ・ あり]
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 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 (継続申請用) **1/2**

病名	67 糖原病Ⅲ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()					
受給者番号			受診日	年 月 日								
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI					
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日								
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()											
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)										
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載												
病型	病型 (糖原病Ⅲ型) : [Ⅲ a型 (肝筋型) ・ Ⅲ b型 (肝型) ・ Ⅲ c型 ・ Ⅲ d型 (肝筋型、 α -1,4-グルカントランスフェラーゼ段独欠損症)]											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]										
	呼吸器・循環器	肥大型心筋症 : [なし ・ あり]										
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり]										
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]				
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]				
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]		性質 : [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]		脾腫大 : [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]										
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]			精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]						精神症状 : [なし ・ あり]	
		意識障害 : [なし ・ あり]			不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]							
眼	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]								
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]								
	発達障害 (その他) : ()											
耳鼻咽喉	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]					
	視野障害 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]					
その他	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]								
	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB			聴力 (左) : () dB					
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載												
酵素活性測定	4- α -グルカントランスフェラーゼ (Ⅲ a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 (Ⅲ b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 (Ⅲ d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					
負荷試験	経口ブドウ糖負荷試験 (OGTT) : [未実施 ・ 実施]			血糖値 (前値) : () mg/dL			血糖値 (2時間値) : () mg/dL					
	乳酸 : 前値 : () mg/dL			乳酸 : 2時間値 : () mg/dL								
	グルカゴン負荷試験 (空腹時) : [未実施 ・ 実施]			血糖値 (前値) : () mg/dL			血糖値 (頂値) : () mg/dL					
グルカゴン負荷試験 (食後2時間) : [未実施 ・ 実施]			血糖値 (前値) : () mg/dL			血糖値 (頂値) : () mg/dL						
病理検査	筋生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)			グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり]								
	所見 (その他) : ()											
病理検査	肝生検 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)			グリコーゲンの著明な蓄積 : [なし ・ あり]								
	脂肪肝 : [なし ・ あり]			所見 (その他) : ()								

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 (継続申請用)	2/2
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]		
画像検査	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]		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日))
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]		実施時年齢: (歳 か月)		
検査名 (その他): ()					
DQまたはIQ値: ()					
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): ()		AGL遺伝子異常: [なし ・ あり]		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり]				
	詳細: ()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	ビタミンD: [なし ・ あり]		G-CSF療法: [なし ・ あり]		ビタミンB ₁₂ : [なし ・ あり]
	クエン酸: [なし ・ あり]		アロプリノール: [なし ・ あり]		フェブリク: [なし ・ あり]
	アンギオテンシン変換酵素阻害薬 (ACE): [なし ・ あり]		アンギオテンシン受容体阻害薬 (ARB): [なし ・ あり]		
	カルシウム: [なし ・ あり]		鉄: [なし ・ あり]		高脂血症治療薬: [なし ・ あり]
	薬物療法 (その他): ()				
栄養管理	糖原病用フォーミュラ (GSD-D): [未実施 ・ 実施]		糖原病用フォーミュラ (GSD-N): [未実施 ・ 実施]		
	糖原病用フォーミュラ (8007): [未実施 ・ 実施]		糖原病用フォーミュラ (8009): [未実施 ・ 実施]		
	乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限: [なし ・ あり]		非加熱コーンスターチ: [未実施 ・ 実施]		
経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]					
栄養管理 (その他): ()					
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施]		種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他]		
	回数: ()回/年				
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		
	腎移植: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		先行的腎移植: [なし ・ あり]
	生体腎移植: [なし ・ あり]				
治療	治療 (その他): ()				
今後の治療方針	今後の治療方針: ()				
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日)		終了日: (年 月 日)		
	治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日)		終了日: (年 月 日)		通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名					
上記の通り診断します。					
医療機関名		記載年月日		年 月 日	
医療機関住所					
		診療科			
		医師名			
		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 (継続申請用)		1/2		
病名	68 糖原病Ⅳ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型(糖原病Ⅳ型): [肝型(重症肝硬変型)・非進行性肝型・致死性新生児神経・筋型・幼児筋・肝型・成人型(ポリグルコサソ小胞体病)]							
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]						
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]	骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]	筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]			
		筋緊張亢進: [なし・あり]	性質: [痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]						
		発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]				
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()							
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]			
	視野障害: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): () dB		聴力(左): () dB			
その他	人形様顔貌: [なし・あり]							
	症状(その他): ()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
酵素活性測定	グリコーゲン分枝鎖酵素活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)							
	所見: ()							
血液検査	血清アルブミン: () g/dL		AST: () U/L		ALT: () U/L			
	血清総ビリルビン(T-Bil): () mg/dL		PT: () 秒・%		PT-INR: ()		APTT: () 秒	
病理検査	肝生検: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)							
	間質の線維化: [なし・あり] 肝細胞の腫大: [なし・あり]							
	細胞質内に好塩基性ジアスターゼ耐性のPAS陽性封入体: [なし・あり]							
	所見(その他): ()							
	電顕による観察: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)							
	肝組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積: [なし・あり・不明]							
	筋組織にアミロペクチン様グリコーゲンの凝集蓄積: [なし・あり・不明]							
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 月)							
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]							
	検査名(その他): ()							
	DQまたは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 (継続申請用) **1/2**

病名	69 糖原病V型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()					
受給者番号		受診日	年	月	日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI			
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日					
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()											
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり				
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)										
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性			なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載												
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]										
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]										
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]				
	筋緊張亢進: [なし・あり] 性質: [痙縮・固縮]											
	消化器	肝腫大: [なし・あり]					脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]										
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]										
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]										
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]										
発達障害: [なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]												
注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]												
発達障害(その他): ()												
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]					
	視野障害: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]					
眼球運動障害: 水平性: [なし・あり] 垂直性: [なし・あり]												
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]					聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB				
その他	運動不耐: [なし・あり]					ミオグロビン尿: [なし・あり]						
症状(その他): ()												
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載												
酵素活性測定	グリコーゲンホスホリラーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()											
血液検査	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL	血清尿酸: ()mg/dL	血清アルブミン: ()g/dL	AST: ()U/L	ALT: ()U/L	血清総ビリルビン(T-Bil): ()mg/dL					
	PT: ()秒・%	PT-INR: ()	APTT: ()秒	血清ミオグロビン: ()ng/mL	未実施							
尿検査	尿中ミオグロビン: ()ng/mL ・ 未実施											
負荷試験	前腕運動負荷試験: [未実施・実施]					乳酸・ピルビン酸の上昇: [なし・あり]						
病理検査	筋生検: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)					ホスホリラーゼ染色: [陰性・陽性・不明]						
	グリコーゲンの著明な蓄積: [なし・あり] 所見(その他): ()											
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)											
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]											
	検査名(その他): ()											
	DQまたはIQ値: ()											
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]					実施日: (年 月 日)			PYGM遺伝子異常: [なし・あり]			
	遺伝子異常(その他): ()											
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()											

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 (継続申請用) 2/2	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
既往歴	横紋筋融解: [なし ・ あり]
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	ビタミンB ₆ : [なし ・ あり] クレアチン: [なし ・ あり] ラミプリル: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年
手術	脾摘出術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日)
	手術 (その他): [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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 (継続申請用)		1/2			
病名	70 糖原病Ⅵ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日		
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]							
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]							
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]	性質: [痙縮・回縮]							
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]							
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]							
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		意識障害: [なし・あり]			
		痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		不随意運動: [なし・あり・不明]			
眼	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()								
	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		
耳鼻咽喉	視野障害: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]						
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]						
その他	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB				
	人形様顔貌: [なし・あり]		症状(その他): ()						
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載									
酵素活性測定	グルコースホスホリラーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)								
血液検査	所見: ()								
	血清尿酸: ()mg/dL		AST: ()U/L		ALT: ()U/L		血清総ビリルビン(T-Bil): ()mg/dL		
負荷試験	血糖値(空腹時): ()mg/dL		乳酸(空腹時): ()mg/dL		未実施		乳酸(食後): ()mg/dL		
	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				
病理検査	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				
	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]						
画像検査	脂肪肝: [なし・あり]		所見(その他): ()						
	超音波検査(肝・脾): [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)		肝腫大: [なし・あり] 肝輝度の上昇: [なし・あり]						
	CT検査(腹部): [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)		肝腫大: [なし・あり] 肝信号強度の上昇: [なし・あり]						
所見(その他): ()									

告示番号 **67** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) **2/2**

発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビナー式 ・ 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	糖尿病用フォーミュラ (GSD-D)：[未実施 ・ 実施] 糖尿病用フォーミュラ (GSD-N)：[未実施 ・ 実施] 糖尿病用フォーミュラ (8007)：[未実施 ・ 実施] 糖尿病用フォーミュラ (8009)：[未実施 ・ 実施] 乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限：[なし ・ あり] 非加熱コーンスターチ：[未実施 ・ 実施] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 栄養管理 (その他)：()		
血液浄化	血液浄化法：[未実施 ・ 実施] 種類：[持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数：()回/年		
移植	肝移植：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 腎移植：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 先行的腎移植：[なし ・ あり] 生体腎移植：[なし ・ あり]		
治療	治療 (その他)：()		
今後の治療方針	今後の治療方針：() 治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月		

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日

医療機関住所 診療科 医師名 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 (継続申請用) **1/2**

病名	71 糖原病Ⅳ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日					
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり		
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)					
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]							
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]							
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]			
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]							
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]							
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		意識障害: [なし ・ あり]			
		痙攣: [なし ・ あり]		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]			
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
発達障害 (その他): ()									
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]				
	視野障害: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]				
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB				
その他	人形様顔貌: [なし ・ あり]		運動不耐: [なし ・ あり]		ミオグロビン尿: [なし ・ あり]				
症状 (その他): ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
酵素活性測定	ホスホフルクトキナーゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()								
血液検査	網赤血球: () %		BUN: () mg/dL		血清クレアチニン: () mg/dL		血清尿酸: () mg/dL		
	血清アルブミン: () g/dL		AST: () U/L		ALT: () U/L		LDH: () U/L		
血清総ビリルビン (T-Bil): () mg/dL		血清間接ビリルビン (I-Bil): () mg/dL		PT: () 秒 ・ %					
PT-INR: ()		APTT: () 秒		血清ミオグロビン: () ng/mL		未実施			
尿検査	尿中ミオグロビン: () ng/mL ・ 未実施								
負荷試験	前腕運動負荷試験: [未実施 ・ 実施]				乳酸・ピルビン酸の上昇: [なし ・ あり]				
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)				グリコーゲンの著明な蓄積: [なし ・ あり]				
所見 (その他): ()									
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)								
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]								
検査名 (その他): ()									
DQまたはIQ値: ()									
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)				PFKM遺伝子異常: [なし ・ あり]				
遺伝子異常 (その他): ()									
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()								

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日

医療機関住所

診療科

医師名

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 (継続申請用)		1/2		
病名	72 糖原病IX型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型(糖原病IX型): [IXa型(肝型)・IXb型(肝筋型)・IXc型(肝型)・IXd型(筋型)]							
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]						
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		筋緊張低下: [なし・あり]
		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下(進行性): [なし・あり]		疼痛性筋痙攣(運動時): [なし・あり]		
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙攣・固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		意識障害: [なし・あり]
		痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		不随意運動: [なし・あり・不明]		
	眼	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]				
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]						
発達障害(その他): ()								
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]	
	視野障害: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]		眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB			
その他	運動不耐: [なし・あり]		ミオグロビン尿: [なし・あり]					
症状(その他): ()								
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
酵素活性測定	ホスホリラーゼキナーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)							
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			
負荷試験	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			
	筋生検: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) グリコーゲンの著明な蓄積: [なし・あり]							
	所見(その他): ()							
病理検査	肝生検: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)		グリコーゲンの著明な蓄積: [なし・あり]					
	脂肪肝: [なし・あり]							
所見(その他): ()								
画像検査	超音波検査(肝・脾): [未実施・実施]		実施日: (年 月 日)					
	肝腫大: [なし・あり]		肝輝度の上昇: [なし・あり]					
所見(その他): ()								

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 (継続申請用) **2/2**

画像検査	CT検査 (腹部) : [未実施 ・ 実施] 肝腫大 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()	実施日 : (年 月 日) 肝信号強度の上昇 : [なし ・ あり]
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施] 検査名 : [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他) : () DQまたはIQ値 : ()	実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月)
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] PHKA1遺伝子異常 : [なし ・ あり] PHKG2遺伝子異常 : [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他) : ()	実施日 : (年 月 日) PHKA2遺伝子異常 : [なし ・ あり] PHKB遺伝子異常 : [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症 : [なし ・ あり] 詳細 : ()	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	ビタミンD : [なし ・ あり] G-CSF療法 : [なし ・ あり] ビタミンB ₁ : [なし ・ あり] クエン酸 : [なし ・ あり] アロプリノール : [なし ・ あり] フェブリク : [なし ・ あり] アンギオテンシン変換酵素阻害薬 (ACE) : [なし ・ あり] アンギオテンシン受容体阻害薬 (ARB) : [なし ・ あり] カルシウム : [なし ・ あり] 鉄 : [なし ・ あり] 高脂血症治療薬 : [なし ・ あり] 薬物療法 (その他) : ()	
栄養管理	糖原病用フォーミュラ (GSD-D) : [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (GSD-N) : [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (8007) : [未実施 ・ 実施] 糖原病用フォーミュラ (8009) : [未実施 ・ 実施]	
	乳糖、ガラクトース、果糖、ショ糖制限 : [なし ・ あり] 非加熱コーンスターチ : [未実施 ・ 実施] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む) : [なし ・ あり] 栄養管理 (その他) : ()	
血液浄化	血液浄化法 : [未実施 ・ 実施] 種類 : [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数 : ()回/年	
移植	肝移植 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)	
	腎移植 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 先行的腎移植 : [なし ・ あり] 生体腎移植 : [なし ・ あり]	
治療	治療 (その他) : ()	
今後の治療方針	今後の治療方針 : ()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日 : (年 月 日) 終了日 : (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日 : (年 月 日) 終了日 : (年 月 日) 通院頻度 : ()回/月	
医療機関・医師署名		
上記の通り診断します。		
医療機関名	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 (継続申請用) 1/2

病名 73 グルコーストランスポーター1 (GLUT1) 欠損症
受給者番号
受診日
年 月 日
受付種別
継続 転入 転出実施主体名

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

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

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

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

発病時期
年 月 頃
初診日
年 月 日

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

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

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

臨床所見 (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]
意識障害: [なし ・ あり]
痙攣: [なし ・ あり]
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]
麻痺: [なし ・ あり ・ 不明]
精神症状: [なし ・ あり]
嗜眠: [なし ・ あり]
錯乱: [なし ・ あり]
不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]
ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]
ジスキネジア (発作性労作誘発性): [なし ・ あり ・ 不明]
てんかん: [なし ・ あり]
発症時期: (年 月)
点頭発作: [なし ・ あり]
強直発作: [なし ・ あり]
強直間代発作: [なし ・ あり]
ミオクローニ発作: [なし ・ あり]
非定型欠神発作: [なし ・ あり]
定型欠神発作: [なし ・ あり]
脱力発作: [なし ・ あり]
単純部分発作: [なし ・ あり]
複雑部分発作: [なし ・ あり]
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]
自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]
限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]
発達障害 (その他): ()
眼
緑内障: [なし ・ あり]
白内障: [なし ・ あり]
視力低下: [なし ・ あり]
視野障害: [なし ・ あり]
視神経萎縮: [なし ・ あり]
角膜混濁: [なし ・ あり]
発作性異常眼球運動: [なし ・ あり]
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]
垂直性: [なし ・ あり]
耳鼻咽喉
聴力障害: [なし ・ あり]
聴力 (右): () dB
聴力 (左): () dB
その他
症状 (その他): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

糖輸送試験
赤血球3-O-メチル-D-グルコース取込み試験: [未実施 ・ 実施]
実施日: (年 月 日)
対正常比: () %
血液検査
血糖値 (空腹時): () mg/dL
髄液検査
髄液糖: () mg/dL
髄液糖 / 血糖: ()
髄液中乳酸: () mg/dL ・ 未実施
生理機能検査
脳波検査: [未実施 ・ 実施]
実施日: (年 月 日)
背景脳波の徐波化 (発作間欠期): [なし ・ あり]
食事またはグルコース静注により脳波異常が改善: [なし ・ あり]
所見 (その他): ()
画像検査
CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]
実施日: (年 月 日)
大脳萎縮: [なし ・ あり]
髄鞘化遅延: [なし ・ あり]
所見 (その他): ()
発達・知能指数検査
発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]
実施日: (年 月 日)
実施時年齢: (歳 か月)
検査名: [田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]
検査名 (その他): ()
DQまたはIQ値: ()

告示番号	62	先天性代謝異常 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日)		SLC2A1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	肥満: [なし ・ あり] 合併症 (その他): ()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()				
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]				
栄養管理	治療用特殊ミルク: ケトンフォーミュラ (817-B): [未実施 ・ 実施]				
	ケトン食: [なし ・ あり] 導入時期: (年 月) 種類: [ケトン食 (3:1~4:1) ・ 中鎖脂肪酸 (MCT) ケトン食 ・ 修正アトキンズ食 ・ 低グリセミック指数食 ・ その他] 種類 (その他): ()				
	栄養管理 (その他): ()				
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 回数: ()回/年	種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他]			
治療	治療 (その他): ()				
今後の治療方針	今後の治療方針: ()				
	治療見込み期間 (入院)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)		
	治療見込み期間 (外来)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	通院頻度: ()回/月	
医療機関・医師署名					
上記の通り診断します。					
医療機関名				記載年月日	年 月 日
医療機関住所				診療科	
				医師名	
				小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	

病名	74 59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症 (具体的な疾病名:)			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年 月 日			

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

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

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

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

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

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

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

告示番号 72 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	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 (継続申請用)		1/2			
病名	75 ムコ多糖症 I 型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	肥満度	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載									
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): ()								
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						

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 (継続申請用)		2/2
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()	
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 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 (継続申請用) **1/2**

病名	76 ムコ多糖症Ⅱ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (ムコ多糖症Ⅱ型): [軽症型 ・ 中間型 ・ 重症型]									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]		精神症状: [なし ・ あり]		痙攣: [なし ・ あり]				
		小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー: [なし ・ あり]						
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 (その他): ()									
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]							
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]					
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		Cherry-red spot: [なし ・ あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB					
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]							
その他	巨舌: [なし ・ あり]		特徴的な顔貌: [なし ・ あり]							
	症状 (その他): ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 月 日		測定値: () 基準値: ()					
	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 月 日		測定値: () 基準値: ()					
酵素活性測定	イズロン酸-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							

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 (継続申請用) **2/2**

血液検査	異常を示した血液検査：[未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値：()		
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他)：() DQまたはIQ値：()		
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) iduronate-2-sulfatase遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常(その他)：()		
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()		
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()		
出生歴	胎児水腫：[なし ・ あり]		
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()		
経過(申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法(その他)：()		
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]		
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]		
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリール一致度：[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 131		先天性代謝異常		() 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2		
病名	77 ムコ多糖症Ⅲ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号		受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
		年 月 日	年 月 日		年 月 日	肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型(ムコ多糖症Ⅲ型): [A型・B型・C型・D型]									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]				
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]						
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]				
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			カタレプシー: [なし・あり]					
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]			ジストニア: [なし・あり・不明]						
	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()									
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]							
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]					
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB					
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]							
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]							
	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
代謝物測定(尿中)	ヘパラン硫酸(HS): [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()									
酵素活性測定	ヘパラン-N-スルファターゼ活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値: () 基準値: ()									
	α-N-アセチルグルコサミニダーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値: () 基準値: ()									
酵素活性測定	アセチル-CoA: α-グルコサミン-N-アセチルトランスフェラーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値: () 基準値: ()									

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 (継続申請用) **2/2**

酵素活性測定	N-アセチルグルコサミン-6-スルファターゼ活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]		
	測定値: () 基準値: ()		
血液検査	白血球数: ()/μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL	血小板数: ()×10 ⁴ /μL
	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL	AST: ()U/L
	ALT: ()U/L	CK : ()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施
	アンジオテンシンI変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施		
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値: ()		
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: ()		
	所見: ()		
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
	部位: ()		
	所見: ()		
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
	部位: ()		
	所見: ()		
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
	部位: ()		
	所見: ()		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)		
	検査名: [田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]		
	検査名 (その他): ()		
	DQまたはIQ値: ()		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
	heparan N-sulfatase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] α-N-acetylglucosaminidase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]		
	acetyl-CoA: α-glucosaminidase N-acetyltransferase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]		
	N-acetylglucosamine 6-sulfatase 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]		
	遺伝子異常 (その他): ()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症: [なし ・ あり]		
	詳細: ()		
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明]		
	詳細: ()		
経過 (申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日)		
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]		
	治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: ()		
	薬物療法 (その他): ()		
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり]		
	気管切開管理: [なし ・ あり]		
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]		
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日)		
	ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]		
	HLAアレル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明]		
	HLA抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明]		
	前処置: ()		
	治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: ()		
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]		
治療	治療 (その他): ()		
今後の治療方針	今後の治療方針: ()		
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日)		
	治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月		

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日

医療機関住所

診療科

医師名

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 (継続申請用)		1/2	
病名	78 ムコ多糖症Ⅳ型							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (ムコ多糖症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): ()												
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: ()							

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 (継続申請用)	2/2			
血液検査	白血球数：()/μL	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL	血小板数：()×10 ⁴ /μL						
	BUN：()mg/dL	血清クレアチニン：()mg/dL	AST：()U/L						
	ALT：()U/L	CK：()U/L	酸性ホスファターゼ (ACP)：()U/L	・ 未実施					
	アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE)：()U/L ・ 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：()								
発達・知能指数検査	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：[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							
	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 (腸嚢・胃嚢含む)：[なし ・ あり]	中心静脈栄養：[なし ・ あり]							
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定]	実施日：()年()月()日							
	ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明]	移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]							
	HLA アリル一致度：[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 133		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2		
病名	79 ムコ多糖症Ⅵ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎 週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)			療育手帳	なし・あり		
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)					
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能			運動制限の必要性		なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明	小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型(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): ()							
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: ()							

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 (継続申請用)	2/2
病理検査	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: ()					
発達・知能指数検査	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 (腸嚢・胃嚢含む): [なし ・ あり]	中心静脈栄養: [なし ・ あり]				
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定]	実施日: (年 月 日)				
	ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明]	移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]				
	HLAアリル一致度: [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 (継続申請用) **1/2**

病名	80 ムコ多糖症Ⅶ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日		肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
病型	病型 (ムコ多糖症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): ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
代謝物測定 (尿中)	デルマタン硫酸 (DS): [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 月 日		測定値: () 基準値: ()					
	ヘパラン硫酸 (HS): [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 月 日		測定値: () 基準値: ()					
	コンドロイチン硫酸 (CS): [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 月 日		測定値: () 基準値: ()					
酵素活性測定	β-グルクロニダーゼ活性: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 月 日		検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]					
	測定値: ()		基準値: ()							

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

血液検査	白血球数：()/μL BUN：()mg/dL ALT：()U/L アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE)：()U/L ・ 未実施	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL 血清クレアチニン：()mg/dL CK：()U/L	血小板数：()×10 ⁴ /μL AST：()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP)：()U/L ・ 未実施
	異常を示した血液検査：[未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値：()		
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 検査名：[田中・ビナー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()	実施日：(年 月 日)	実施時年齢：(歳 か月)
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他)：()	実施日：(年 月 日)	β-glucuronidase遺伝子異常：[なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()		()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()		()
出生歴	胎児水腫：[なし ・ あり]		
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()		()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法 (その他)：()	導入開始日：(年 月 日)	()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]	酸素療法：[なし ・ あり]	非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり]	中心静脈栄養：[なし ・ あり]	
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] HLAアレル一致度：[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] 前置置：() 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]	実施日：(年 月 日) 移植細胞：[骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]	ex vivo細胞除去：[未実施 ・ 実施 ・ 不明]
治療	治療 (その他)：()		()
今後の治療方針	今後の治療方針：() 治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月		()
医療機関・医師署名			
上記の通り診断します。			
医療機関名		記載年月日	年 月 日
医療機関住所		診療科	医師名
		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 (継続申請用)		1/2		
病名	81 フコシドーシス								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日										
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)							
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定							
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	()		都道府県 ()		市区町村 ()			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日										
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()													
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)						療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)												
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり					
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明							
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載														
病型	病型 (フコシドーシス) : [乳児型 ・ 軽症型]													
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]						易感染性 : [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]			心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			気管狭窄 : [なし ・ あり]						
		心筋障害 : [なし ・ あり]			肥大型心筋症 : [なし ・ あり]									
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]												
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]						
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]						
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり]			性質 : [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]			下痢 : [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]												
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]												
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			精神症状 : [なし ・ あり]			痙攣 : [なし ・ あり]						
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー : [なし ・ あり]									
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]										
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]										
	発達障害 (その他) : ()													
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]			被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]										
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]							
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]			角膜混濁 : [なし ・ あり]			Cherry-red spot : [なし ・ あり]							
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB								
	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]			扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]										
その他	巨舌 : [なし ・ あり]			特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]										
	症状 (その他) : ()													
検査所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載														
代謝物測定 (尿中)	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 : ()													

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 (継続申請用)	2/2
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)				
	部位: ()				
	所見: ()				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)		
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]				
	検査名 (その他): ()				
	DQまたはIQ値: ()				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	FUCA1遺伝子異常: [なし ・ あり]		
	遺伝子異常 (その他): ()				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり]				
	詳細: ()				
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明]				
	詳細: ()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施]	導入開始日: (年 月 日)			
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]				
	治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: ()				
	薬物療法 (その他): ()				
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]	酸素療法: [なし ・ あり]	非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり]		
	気管切開管理: [なし ・ あり]				
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]	中心静脈栄養: [なし ・ あり]			
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定]	実施日: (年 月 日)			
	ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明]	移植細胞: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]			
	HLAアレル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明]				
	HLA抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明]	ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明]			
	前処置: ()				
	治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: ()				
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]				
治療	治療 (その他): ()				
今後の治療方針	今後の治療方針: ()				
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)			
	治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	通院頻度: ()回/月		
医療機関・医師署名					
上記の通り診断します。					
医療機関名		記載年月日	年	月	日
医療機関住所		診療科			
		医師名			
		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 (継続申請用)		1/2			
病名	82 マンノシドーシス					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年	月	日	年	月	日	肥満度	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日		
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)				療育手帳	なし ・ あり		
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載									
病型	病型 (マンノシドーシス) : [α-マンノシドーシス (乳児型) ・ α-マンノシドーシス (若年成人型) ・ β-マンノシドーシス]								
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]		易感染性 : [なし ・ あり]					
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]		心臓弁膜症 : [なし ・ あり]		気管狭窄 : [なし ・ あり]			
		心筋障害 : [なし ・ あり]		肥大型心筋症 : [なし ・ あり]					
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]							
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]		骨変形 : [なし ・ あり]		関節拘縮 : [なし ・ あり]			
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]		筋萎縮 : [なし ・ あり]		筋力低下 : [なし ・ あり]			
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり]		性質 : [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]		脾腫大 : [なし ・ あり]		下痢 : [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]							
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]							
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]		精神症状 : [なし ・ あり]		痙攣 : [なし ・ あり]			
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー : [なし ・ あり]					
	不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]						
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害 (その他) : ()								
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]						
眼	緑内障 : [なし ・ あり]		白内障 : [なし ・ あり]		視力低下 : [なし ・ あり]				
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]		角膜混濁 : [なし ・ あり]		Cherry-red spot : [なし ・ あり]				
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]		垂直性 : [なし ・ あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]		聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB				
	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]						
その他	巨舌 : [なし ・ あり]		特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]						
	症状 (その他) : ()								
検査所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載									
代謝物測定 (尿中)	マンノース含有オリゴ糖 : [未実施 ・ 実施]		実施日 : () 年 () 月 () 日		測定値 : ()			基準値 : ()	
酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施]		実施日 : () 年 () 月 () 日		検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]			測定値 : ()	基準値 : ()
	β-マンノシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施]		実施日 : () 年 () 月 () 日		検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]			測定値 : ()	基準値 : ()
血液検査	白血球数 : () / μL		ヘモグロビン (Hb) : () g/dL		血小板数 : () × 10 ⁴ / μL				
	BUN : () mg/dL		血清クレアチニン : () mg/dL		AST : () U/L				
	ALT : () U/L		CK : () U/L		酸性ホスファターゼ (ACP) : () U/L ・ 未実施				
	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE) : () U/L ・ 未実施								

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 (継続申請用)	2/2
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()				
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()				
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()				
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()				
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) α-mannosidase遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] β-mannosidase遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常(その他): ()				
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()				
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()				
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()				
経過(申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法(その他): ()				
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]				
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]				
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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 **111** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) **1/2**

病名	83 アスパルチルグルコサミン尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()					
受給者番号		受診日	年	月	日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI			
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日					
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()											
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり				
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)										
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性			なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載												
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]										
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]			心臓弁膜症: [なし・あり]			気管狭窄: [なし・あり]			心筋障害: [なし・あり] 肥大型心筋症: [なし・あり]	
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]										
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			筋緊張低下: [なし・あり]	
		筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]			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]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]										
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]										
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり]										
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]										
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]					ジストニア: [なし・あり・不明]					
		発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・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]			Cherry-red spot: [なし・あり]		
	視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]			眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]		
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり] 聴力(右): ()dB 聴力(左): ()dB											
	滲出性中耳炎: [なし・あり]					扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]						
その他	巨舌: [なし・あり]					特徴的な顔貌: [なし・あり]						
	症状(その他): ()											
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載												
代謝物測定(尿中)	アスパルチルグルコサミン: [未実施・実施]					実施日: ()年()月()日		測定値: ()			基準値: ()	
酵素活性測定	アスパルチルグルコサミンダーゼ活性: [未実施・実施]					実施日: ()年()月()日		検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]			測定値: ()	
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 **111** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) **2/2**

病理検査	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) aspartylglucosaminidase 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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 117		先天性代謝異常		() 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2			
病名	84 シアリドーシス					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年 月 日								
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村						
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
		年	月	日		年	月	日	肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日							
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)								
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
病型	病型(シアリドーシス): [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): ()										
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: ()										

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 (継続申請用)	2/2
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)				
	部位: ()					
	所見: ()					
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)				
	部位: ()					
	所見: ()					
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)				
	部位: ()					
	所見: ()					
画像検査	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)				
	部位: ()					
	所見: ()					
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)			
	検査名: [田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]					
	検査名 (その他): ()					
	DQまたはIQ値: ()					
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	lysosomal sialidase 遺伝子異常: [なし ・ あり]			
	遺伝子異常 (その他): ()					
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()					
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載						
合併症	合併症: [なし ・ あり]					
	詳細: ()					
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明]					
	詳細: ()					
経過 (申請時) ※直近の状況を記載						
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施]	導入開始日: (年 月 日)				
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]					
	治療施設: [自施設 ・ 他施設]	他施設名: ()				
	薬物療法 (その他): ()					
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]	酸素療法: [なし ・ あり]	非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり]			
	気管切開管理: [なし ・ あり]					
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]	中心静脈栄養: [なし ・ あり]				
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定]	実施日: (年 月 日)				
	ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明]	移植細胞: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]				
	HLAアレル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明]	HLA抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明]	ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明]			
	前処置: ()					
	治療施設: [自施設 ・ 他施設]	他施設名: ()				
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]					
治療	治療 (その他): ()					
今後の治療方針	今後の治療方針: ()					
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)				
	治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	通院頻度: ()回/月			
医療機関・医師署名						
上記の通り診断します。						
医療機関名		記載年月日	年	月	日	
医療機関住所						
		診療科				
		医師名				
		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 (継続申請用)		1/2		
病名	85 ガラクトシアリドーシス					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型(ガラクトシアリドーシス): [新生児及び早期乳児型・晩期乳児型・若年及び成人型]							
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]		
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]				
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()							
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]					
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]			
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB			
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]					
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]					
	症状(その他): ()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
代謝物測定(尿中)	シアル酸含有オリゴ糖: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		測定値: () 基準値: ()			
酵素活性測定	β-ガラクトシダーゼ活性: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		測定値: () 基準値: ()			
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]							
	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		測定値: () 基準値: ()			
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]							
	カタレプシンA活性: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		測定値: () 基準値: ()			
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]							

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 (継続申請用) **2/2**

血液検査	白血球数：()/μL BUN：()mg/dL ALT：()U/L アンジオテンシンⅠ変換酵素 (ACE)：()U/L ・ 未実施	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL 血清クレアチニン：()mg/dL CK：()U/L	血小板数：()×10 ⁴ /μL AST：()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP)：()U/L ・ 未実施
	異常を示した血液検査：[未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値：()		
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 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	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	部位：() 所見：()		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月)		
	検査名：[田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()		
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		
	lysosomal protective protein / cathepsin A遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()		
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症：[なし ・ あり]		
	詳細：()		
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明]		
	詳細：()		
経過 (申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日)		
	治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法 (その他)：()		
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり]		
	気管切開管理：[なし ・ あり]		
栄養管理	経管栄養 (腸嚢・胃嚢含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]		
	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 118		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2		
病名	86 GM1-ガングリオシドーシス					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)					
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型(GM1-ガングリオシドーシス):[乳児型・若年型・成人型]							
症状	全身	低身長(-2.0SD以下):[なし・あり]		易感染性:[なし・あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴:[なし・あり]		心臓弁膜症:[なし・あり]		気管狭窄:[なし・あり]		
		心筋障害:[なし・あり]		肥大型心筋症:[なし・あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿:[なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折:[なし・あり]		骨変形:[なし・あり]		関節拘縮:[なし・あり]		
		筋緊張低下:[なし・あり]		筋萎縮:[なし・あり]		筋力低下:[なし・あり]		
		筋緊張亢進:[なし・あり]		性質:[痙縮・固縮]				
	消化器	肝腫大:[なし・あり]		脾腫大:[なし・あり]		下痢:[なし・あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害:[なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行:[なし・あり]		精神症状:[なし・あり]		痙攣:[なし・あり]		
		小脳性運動失調:[なし・あり・不明]		カタレプシー:[なし・あり]				
	不随意運動:ミオクローヌス:[なし・あり・不明]		ジストニア:[なし・あり・不明]					
	発達障害:[なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症:[なし・あり・不明]		限局性学習症:[なし・あり・不明]					
	発達障害(その他):()							
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑:[なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ):[なし・あり]					
眼	緑内障:[なし・あり]		白内障:[なし・あり]		視力低下:[なし・あり]			
	視神経萎縮:[なし・あり]		角膜混濁:[なし・あり]		Cherry-red spot:[なし・あり]			
	眼球運動障害:水平性:[なし・あり]		垂直性:[なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害:[なし・あり]		聴力(右):()dB		聴力(左):()dB			
	滲出性中耳炎:[なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大:[なし・あり]					
その他	巨舌:[なし・あり]		特徴的な顔貌:[なし・あり]					
	症状(その他):()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
酵素活性測定	β -ガラクトシダーゼ活性:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 検体採取部位:[白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値:() 基準値:()							
血液検査	白血球数:()/ μ L		ヘモグロビン(Hb):()g/dL		血小板数:() $\times 10^4/\mu$ L			
	BUN:()mg/dL		血清クレアチニン:()mg/dL		AST:()U/L			
	ALT:()U/L		CK:()U/L		酸性ホスファターゼ(ACP):()U/L・未実施			
	アンギオテンシンI変換酵素(ACE):()U/L・未実施							
	異常を示した血液検査:[未実施・実施] 検査項目名及び測定値:()							
病理検査	組織診:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 部位:() 所見:()							

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 (継続申請用)	2/2
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)	GLB1遺伝子異常: [なし ・ あり]		
	遺伝子異常 (その他): ()				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり]				
	詳細: ()				
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明]				
	詳細: ()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施]	導入開始日: (年 月 日)			
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]				
	治療施設: [自施設 ・ 他施設]	他施設名: ()			
	薬物療法 (その他): ()				
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]	酸素療法: [なし ・ あり]	非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり]		
	気管切開管理: [なし ・ あり]				
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]	中心静脈栄養: [なし ・ あり]			
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定]	実施日: (年 月 日)			
	ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明]	移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]			
	HLAアレル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明]				
	HLA抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明]	ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明]			
	前処置: ()				
	治療施設: [自施設 ・ 他施設]	他施設名: ()			
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]				
治療	治療 (その他): ()				
今後の治療方針	今後の治療方針: ()				
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)			
	治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	通院頻度: ()回/月		
医療機関・医師署名					
上記の通り診断します。					
医療機関名		記載年月日	年	月	日
医療機関住所					
		診療科			
		医師名			
		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 (継続申請用)		1/2		
病名	87 GM2-ガングリオシドーシス					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型(GM2-ガングリオシドーシス): [テイ・サックス(Tay-Sachs)病・サンドホフ(Sandhoff)病・AB型]							
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]		
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]				
小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]						
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()							
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]					
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]			
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB			
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]					
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]					
	症状(その他): ()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
代謝物測定(尿中)	オリゴ糖: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		測定値: () 基準値: ()			
酵素活性測定	β-ヘキササミンダーゼA活性: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]			
	測定値: ()		基準値: ()					
	β-ヘキササミンダーゼB活性: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]			
	測定値: ()		基準値: ()					
血液検査	白血球数: ()/μL		ヘモグロビン(Hb): ()g/dL		血小板数: ()×10 ⁴ /μL			
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L			
	ALT: ()U/L		CK: ()U/L		酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L・未実施			
	アンギオテンシンI変換酵素(ACE): ()U/L・未実施							

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 (継続申請用) **2/2**

血液検査	異常を示した血液検査：[未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値：()		
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他)：() DQまたはIQ値：()		
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) HEXA遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] HEXB遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] GM2A遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常(その他)：()		
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()		
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()		
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()		
経過(申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法(その他)：()		
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]		
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]		
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度：[8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明] HLA抗原一致度：[完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo細胞除去：[未実施 ・ 実施 ・ 不明] 前処置：() 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]		
治療	治療(その他)：()		
今後の治療方針	今後の治療方針：() 治療見込み期間(入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間(外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月		

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 記載年月日 _____ 年 _____ 月 _____ 日
 医療機関住所 _____
 診療科 _____
 医師名 _____
 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 (継続申請用)		1/2		
病名	88 異染性白質ジストロフィー					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型(異染性白質ジストロフィー): [後期乳児型・若年型・成人型・サボシンB欠損症]							
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]		
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]				
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()							
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]					
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]			
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB			
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]					
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]					
	症状(その他): ()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
代謝物測定(尿中)	スルファチド: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		測定値: () 基準値: ()			
酵素活性測定	アリルスルファターゼA活性: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日		検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]			
	測定値: ()		基準値: ()					
血液検査	白血球数: ()/μL		ヘモグロビン(Hb): ()g/dL		血小板数: ()×10 ⁴ /μL			
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L			
	ALT: ()U/L		CK: ()U/L		酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L			
	アンギオテンシンI変換酵素(ACE): ()U/L		未実施					
	異常を示した血液検査: [未実施・実施]							
	検査項目名及び測定値: ()							

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 (継続申請用) **2/2**

髄液検査	髄液中総蛋白：()mg/dL ・ 未実施 実施日：(年 月 日)
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：() 実施日：(年 月 日)
生理機能検査	神経伝導検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 伝導速度：[正常 ・ 遅延]
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：() 実施日：(年 月 日)
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：() 実施日：(年 月 日)
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：() 実施日：(年 月 日)
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版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] ARS A遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他)：() サボシンB遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 実施日：(年 月 日)
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 導入開始日：(年 月 日) 薬物療法 (その他)：()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 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] 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] 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] ex vivo細胞除去：[未実施 ・ 実施 ・ 不明]
治療	治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：() 治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月

医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 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 (継続申請用)		1/2	
病名	89 ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年	月	日		
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)	
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()						
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)					
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載							
病型	病型(ニーマン・ピック病): [A型・B型・C型(乳児型)・C型(成人型)]						
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり] 心筋障害: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり] 肥大型心筋症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]	
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]	
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]	
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]	
		精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] 精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]					
	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]			
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]			
		緑内障: [なし・あり] 白内障: [なし・あり] 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	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			
耳鼻咽喉	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(申請時) ※直近の状況を記載							
代謝物測定(尿中)	スフィンゴミエリン: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 測定値: () 基準値: ()						
酵素活性測定	酸性スフィンゴミエリナーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値: () 基準値: ()						
血液検査	白血球数: ()/μL		ヘモグロビン(Hb): ()g/dL		血小板数: ()×10 ⁴ /μL		
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L		
ALT: ()U/L		CK: ()U/L		LDLコレステロール: ()mg/dL			
酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L		・未実施		アンギオテンシンI変換酵素(ACE): ()U/L		・未実施	
異常を示した血液検査: [未実施・実施] 検査項目名及び測定値: ()							

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 (継続申請用) **2/2**

病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
画像検査	CT検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他)：() DQまたはIQ値：()
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) acid sphingomyelinase遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] NPC1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] NPC2遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常(その他)：()
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()
経過(申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法(その他)：()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度：[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 (継続申請用)		1/2		
病名	90 ゴーシェ (Gaucher) 病			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号		受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)				(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県	() 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	肥満度	%	
発病時期	年 月 頃	初診日	年 月 日					
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)			療育手帳	なし ・ あり		
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)						
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能			運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型 (ゴーシェ病) : [1 型 ・ 2 型 ・ 3 型]							
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]		易感染性 : [なし ・ あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]		心臓弁膜症 : [なし ・ あり]		気管狭窄 : [なし ・ あり]		
		心筋障害 : [なし ・ あり]		肥大型心筋症 : [なし ・ あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]						
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]		骨変形 : [なし ・ あり]		関節拘縮 : [なし ・ あり]		
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]		筋萎縮 : [なし ・ あり]		筋力低下 : [なし ・ あり]		
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり]		性質 : [痙縮 ・ 固縮]				
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]		脾腫大 : [なし ・ あり]		下痢 : [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]						
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]						
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			精神症状 : [なし ・ あり]		痙攣 : [なし ・ あり]	
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー : [なし ・ あり]				
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]			
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]					
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]				
	発達障害 (その他) : ()							
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]					
眼	緑内障 : [なし ・ あり]		白内障 : [なし ・ あり]		視力低下 : [なし ・ あり]			
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]		角膜混濁 : [なし ・ あり]		Cherry-red spot : [なし ・ あり]			
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]		垂直性 : [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]		聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB			
	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]					
その他	巨舌 : [なし ・ あり]		特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]					
	症状 (その他) : ()							
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載								
酵素活性測定	β-グルコシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施]			実施日 : (年 月 日)				
	検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]			測定値 : () 基準値 : ()				
血液検査	白血球数 : () / μL		ヘモグロビン (Hb) : () g/dL		血小板数 : () × 10 ⁴ / μL			
	BUN : () mg/dL		血清クレアチニン : () mg/dL		AST : () U/L			
	ALT : () U/L		CK : () U/L		酸性ホスファターゼ (ACP) : () U/L ・ 未実施			
	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE) : () U/L ・ 未実施							
	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]							
	検査項目名及び測定値 : ()							

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 (継続申請用) **2/2**

病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他)：() DQまたはIQ値：()
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) β-glucocerebrosidase遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常(その他)：()
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()
経過(申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法(その他)：()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髓 ・ 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 124		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2		
病名	91 ファブリー (Fabry) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな						(変更があった場合)		
氏名						ふりがな		
(Alphabet)						以前の登録氏名	(Alphabet)	
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日
性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定							
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 ()
市区町村								
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI
年	月	日	年	月	日	年	月	日
肥満度	%							
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)				療育手帳	なし ・ あり	
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)				
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明	
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型 (ファブリー病) : [古典型 ・ 亜型 ・ 顕性ヘテロ接合体]							
全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]							
呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]		心臓弁膜症 : [なし ・ あり]		気管狭窄 : [なし ・ あり]			
	心筋障害 : [なし ・ あり]		肥大型心筋症 : [なし ・ あり]					
腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]							
筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]		骨変形 : [なし ・ あり]		関節拘縮 : [なし ・ あり]			
	筋緊張低下 : [なし ・ あり]		筋萎縮 : [なし ・ あり]		筋力低下 : [なし ・ あり]			
	筋緊張亢進 : [なし ・ あり]		性質 : [痙縮 ・ 固縮]					
消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]		脾腫大 : [なし ・ あり]		下痢 : [なし ・ あり]			
精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー : [なし ・ あり] 不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()							
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]					
眼	緑内障 : [なし ・ あり]		白内障 : [なし ・ あり]		視力低下 : [なし ・ あり]			
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]		角膜混濁 : [なし ・ あり]		Cherry-red spot : [なし ・ あり]			
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]		垂直性 : [なし ・ あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]		聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB			
	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]					
その他	巨舌 : [なし ・ あり]		特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]					
	症状 (その他) : ()							
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載								
代謝物測定 (尿中)	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 : ()							

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 (継続申請用) **2/2**

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] 部位：() 所見：()
生理機能検査	心電図検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・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-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] 気管切開管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度：[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 (継続申請用)		1/2			
病名	92 クラッベ (Krabbe) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
	年	月	日	年	月	日	肥満度	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日		
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載									
病型	病型(クラッベ病): [乳児型・後期乳児型・若年型・成人型]								
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]					
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]			
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]					
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]							
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]			
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]							
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]							
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]			
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]					
不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]							
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()								
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]						
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]				
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB				
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]						
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]						
	症状(その他): ()								
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載									
酵素活性測定	ガラクトセレブロシダーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他] 測定値: () 基準値: ()								
血液検査	白血球数: ()/μL		ヘモグロビン(Hb): ()g/dL		血小板数: ()×10 ⁴ /μL				
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L				
	ALT: ()U/L		CK: ()U/L		酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L				
	アンギオテンシンⅠ変換酵素(ACE): ()U/L		未実施						
	異常を示した血液検査: [未実施・実施]								
	検査項目名及び測定値: ()								
髄液検査	髄液中総蛋白: ()mg/dL		未実施						
	実施日: (年 月 日)								

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 (継続申請用)	2/2
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
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)			
	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
画像検査	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)		実施時年齢: (歳 か月)	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)		GALC遺伝子異常: [なし ・ あり]	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()				
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()				
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]				
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]				
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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 123		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2		
病名	93 ファーバー (Farber) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎 週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)			療育手帳	なし・あり		
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)					
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能			運動制限の必要性		なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明	小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型(ファーバー病): [古典型・中間型・軽症型・新生児型・進行性神経障害型・サンドホッフ病合併型・プロソバシン欠損型]							
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]		
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]				
小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]						
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()							
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]					
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]			
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB			
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]					
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]					
	症状(その他): ()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
酵素活性測定	セラミダーゼ活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)							
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]							
	測定値: ()		基準値: ()					
血液検査	白血球数: ()/μL		ヘモグロビン(Hb): ()g/dL		血小板数: ()×10 ⁴ /μL			
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L			
	ALT: ()U/L		CK: ()U/L		酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L・未実施			
	アンジオテンシンI変換酵素(ACE): ()U/L・未実施							
	異常を示した血液検査: [未実施・実施]							
	検査項目名及び測定値: ()							

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 (継続申請用)	2/2
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: ()					
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)				
	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 (継続申請用) **1/2**

病名	94 マルチプルスルファターゼ欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()									
受給者番号		受診日	年	月	日											
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)										
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定						
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村						
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI							
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度	%					
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日									
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()															
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり								
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)														
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性			なし・あり							
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明							
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載																
病型	病型(マルチプルスルファターゼ欠損症): [新生児型・乳幼児型]															
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]														
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]			心臓弁膜症: [なし・あり]			気管狭窄: [なし・あり]			心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]			
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]														
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]			
		筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]											
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]			下痢: [なし・あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]														
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]														
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			痙攣: [なし・あり]			小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			カタレプシー: [なし・あり]		
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]					ジストニア: [なし・あり・不明]									
皮膚・粘膜	発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]										
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]										
	発達障害(その他): ()															
眼	異所性蒙古斑: [なし・あり]					被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]										
	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]			視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]					垂直性: [なし・あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]					聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB							
	滲出性中耳炎: [なし・あり]					扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]										
その他	巨舌: [なし・あり]					特徴的な顔貌: [なし・あり]										
症状(その他): ()																
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載																
代謝物測定(尿中)	デルマトン硫酸(DS): [未実施・実施]					実施日: ()年()月()日										
	測定値: ()					基準値: ()										
	ヘパラン硫酸(HS): [未実施・実施]					実施日: ()年()月()日										
測定値: ()					基準値: ()											
スルファチド: [未実施・実施]					実施日: ()年()月()日											
測定値: ()					基準値: ()											
酵素活性測定	アрилスルファターゼA活性: [未実施・実施]					実施日: ()年()月()日										
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]					測定値: ()										
測定値: ()					基準値: ()											
アрилスルファターゼB活性: [未実施・実施]					実施日: ()年()月()日											
検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]					測定値: ()											
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 (継続申請用) **2/2**

酵素活性測定	アリルスルファターゼC活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
	アリルスルファターゼ(その他)活性: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 酵素名: () 測定値: () 基準値: ()
血液検査	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×10 ⁴ /μL BUN: ()mg/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL AST: ()U/L ALT: ()U/L CK : ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施 アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) SUMF1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常(その他): ()
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
出生歴	胎児水腫: [なし ・ あり]
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()
経過(申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法(その他): ()
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養(腸瘻・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 135		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2		
病名	95 ムコリポドーシスⅡ型 (I-cell病)					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]		
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]				
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()							
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]					
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]			
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB			
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]					
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]					
	症状(その他): ()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日					
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]							
	測定値: ()		基準値: ()					
	β-グルコシダーゼ活性: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日					
検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]								
測定値: ()		基準値: ()						
	β-ヘキサミンダーゼ活性: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日					
検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]								
測定値: ()		基準値: ()						
血液検査	白血球数: ()/μL		ヘモグロビン(Hb): ()g/dL		血小板数: ()×10 ⁴ /μL			
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L			
	ALT: ()U/L		CK : ()U/L		酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L・未実施			
	アンギオテンシンⅠ変換酵素(ACE): ()U/L		未実施					

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

血液検査	異常を示した血液検査：[未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値：()		
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビナー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他)：() DQまたはIQ値：()		
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) GNPTAB遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] GNPTG遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常(その他)：()		
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()		
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()		
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()		
経過(申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法(その他)：()		
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]		
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]		
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髄 ・ 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 136		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2		
病名	96 ムコリポドーシスⅢ型					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]		
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり] 性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]				
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()							
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]					
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]			
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): () dB		聴力(左): () dB			
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]					
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]					
	症状(その他): ()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
酵素活性測定	α-マンノシダーゼ活性: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日					
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]							
	測定値: ()		基準値: ()					
	β-グルコシダーゼ活性: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日					
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]							
	測定値: ()		基準値: ()					
	β-ヘキササミンダーゼ活性: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日					
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]							
	測定値: ()		基準値: ()					
血液検査	白血球数: () /μL		ヘモグロビン(Hb): () g/dL		血小板数: () ×10 ⁴ /μL			
	BUN: () mg/dL		血清クレアチニン: () mg/dL		AST: () U/L			
	ALT: () U/L		CK: () U/L		酸性ホスファターゼ(ACP): () U/L・未実施			
	アンジオテンシンⅠ変換酵素(ACE): () U/L・未実施							

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 (継続申請用)	2/2
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()				
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()				
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()				
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()				
	MRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ビナー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) GNPTAB遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] GNPTG遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常 (その他): ()				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()				
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施] 導入開始日: (年 月 日) 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 薬物療法 (その他): ()				
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり] 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]				
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]				
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日) ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 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 **126** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) **1/2**

病名	97 ポンペ (Pompe) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()					
受給者番号		受診日	年	月	日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI			
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日					
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()											
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり				
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)										
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性			なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載												
病型	病型(ポンペ病): [乳児型・小児型(遅発型)・成人型(遅発型)]											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]			心臓弁膜症: [なし・あり]			気管狭窄: [なし・あり]				
		心筋障害: [なし・あり]			肥大型心筋症: [なし・あり]							
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]										
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]				
		筋緊張亢進: [なし・あり]			性質: [痙縮・固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]			下痢: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]										
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]										
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			痙攣: [なし・あり]				
小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			カタレプシー: [なし・あり]									
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]					ジストニア: [なし・あり・不明]						
	発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()											
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]			被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]								
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]					
	視神経萎縮: [なし・あり]			角膜混濁: [なし・あり]			Cherry-red spot: [なし・あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]								
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): ()dB			聴力(左): ()dB					
	滲出性中耳炎: [なし・あり]			扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]								
その他	巨舌: [なし・あり]			特徴的な顔貌: [なし・あり]								
	症状(その他): ()											
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載												
酵素活性測定	酸性α-グルコシダーゼ(GAA)活性: [未実施・実施]					実施日: ()年()月()日						
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]											
	測定値: ()					基準値: ()						
血液検査	白血球数: ()/μL			ヘモグロビン(Hb): ()g/dL			血小板数: ()×10 ⁴ /μL					
	BUN: ()mg/dL			血清クレアチニン: ()mg/dL			AST: ()U/L					
	ALT: ()U/L			CK: ()U/L			酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L・未実施					
	アンギオテンシンI変換酵素(ACE): ()U/L・未実施											
	異常を示した血液検査: [未実施・実施]											
	検査項目名及び測定値: ()											
病理検査	組織診: [未実施・実施]					実施日: ()年()月()日						
	部位: ()											
	所見: ()											

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 (継続申請用)	2/2
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)	acid α-glucosidase 遺伝子異常: [なし ・ あり]		
	遺伝子異常 (その他): ()				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり]				
	詳細: ()				
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明]				
	詳細: ()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施]	導入開始日: (年 月 日)			
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]				
	治療施設: [自施設 ・ 他施設]	他施設名: ()			
	薬物療法 (その他): ()				
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]	酸素療法: [なし ・ あり]	非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり]		
	気管切開管理: [なし ・ あり]				
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]	中心静脈栄養: [なし ・ あり]			
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定]	実施日: (年 月 日)			
	ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明]	移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]			
	HLAアリル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明]				
	HLA抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明]	ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明]			
	前処置: ()				
	治療施設: [自施設 ・ 他施設]	他施設名: ()			
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]				
治療	治療 (その他): ()				
今後の治療方針	今後の治療方針: ()				
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)			
	治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	通院頻度: ()回/月		
医療機関・医師署名					
上記の通り診断します。					
医療機関名		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 (継続申請用)		1/2		
病名	98 酸性リパーゼ欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)					
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型(酸性リパーゼ欠損症): [ウォルマン(Wolman)病・コレステロールエステル蓄積症]							
症状	全身	易感染性: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]		
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]						
	内分泌・代謝	副腎石灰化: [なし・あり]		脂質異常症: [なし・あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり] 性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]				
不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]			ジストニア: [なし・あり・不明]					
皮膚・粘膜	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()							
	皮膚・粘膜 異所性蒙古斑: [なし・あり] 被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]							
眼	緑内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB			
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]					
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]					
症状(その他): ()								
検査所見(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: ()								

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 (継続申請用)	2/2
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)		
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]				
	検査名(その他): ()				
	DQまたはIQ値: ()				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	LIPA遺伝子異常: [なし ・ あり]		
	遺伝子異常(その他): ()				
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()				
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症: [なし ・ あり]				
	詳細: ()				
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明]				
	詳細: ()				
経過(申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施]	導入開始日: (年 月 日)			
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]				
	治療施設: [自施設 ・ 他施設]	他施設名: ()			
	薬物療法(その他): ()				
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]	酸素療法: [なし ・ あり]	非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり]		
	気管切開管理: [なし ・ あり]				
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]	中心静脈栄養: [なし ・ あり]			
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定]	実施日: (年 月 日)			
	ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明]	移植細胞: [骨髄 ・ 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 120		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2			
病名	99 シスチン症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日		
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)				療育手帳	なし ・ あり		
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)						
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
病型	病型 (シスチン症) : [腎型 ・ 中間型 ・ 非腎型 (眼型)]								
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]		易感染性 : [なし ・ あり]					
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]		心臓弁膜症 : [なし ・ あり]		気管狭窄 : [なし ・ あり]			
		心筋障害 : [なし ・ あり]		肥大型心筋症 : [なし ・ あり]					
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり]							
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]		骨変形 : [なし ・ あり]		関節拘縮 : [なし ・ あり]			
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]		筋萎縮 : [なし ・ あり]		筋力低下 : [なし ・ あり]			
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり]		性質 : [痙縮 ・ 固縮]					
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]		脾腫大 : [なし ・ あり]		下痢 : [なし ・ あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]							
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]							
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]		精神症状 : [なし ・ あり]		痙攣 : [なし ・ あり]			
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]		カタレプシー : [なし ・ あり]					
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]					
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]						
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]						
	発達障害 (その他) : ()								
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり]						
眼	緑内障 : [なし ・ あり]		白内障 : [なし ・ あり]		視力低下 : [なし ・ あり]				
	視神経萎縮 : [なし ・ あり]		角膜混濁 : [なし ・ あり]		Cherry-red spot : [なし ・ あり]				
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]		垂直性 : [なし ・ あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]		聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB				
	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]						
その他	巨舌 : [なし ・ あり]		特徴的な顔貌 : [なし ・ あり]						
	症状 (その他) : ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
代謝物測定	白血球中シスチン濃度 : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)						
	測定値 : ()		基準値 : ()						
血液検査	白血球数 : () / 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	120	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	2/2
画像検査	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)			
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]			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()					
その他の所見 (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 (継続申請用)		1/2		
病名	100 遊離シアル酸蓄積症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型(遊離シアル酸蓄積症): [乳児型(重症型)・中間型・Salla病(軽症型)]							
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]		
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]				
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]		
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]				
小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]						
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()							
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]					
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]			
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB			
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]					
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]					
	症状(その他): ()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
代謝物測定	血中	遊離シアル酸: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日				
		検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]						
		測定値: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL)				
	尿中	遊離シアル酸: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日				
		測定値: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()mg/dL・μmol/L (nmol/mL)				
血液検査	白血球数: ()/μL		ヘモグロビン(Hb): ()g/dL		血小板数: ()×10 ⁴ /μL			
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L			
	ALT: ()U/L		CK: ()U/L		酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L・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	137	先天性代謝異常 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	2/2
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
画像検査	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	実施時年齢: (歳 か月)		
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]				
	検査名 (その他): ()				
	DQまたは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 (継続申請用)		1/2		
病名	101 神経セロイドリポフスチン症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
病型	病型(神経セロイドリポフスチン症): [先天型・乳児型・遅発乳児型・若年型・成人型・非定型]							
身体所見	小頭症(-2.0SD以下): [なし・あり]							
症状	全身	易感染性: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]	心臓弁膜症: [なし・あり]	気管狭窄: [なし・あり]				
		心筋障害: [なし・あり]	肥大型心筋症: [なし・あり]					
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]	骨変形: [なし・あり]	関節拘縮: [なし・あり]				
		筋緊張低下: [なし・あり]	筋萎縮: [なし・あり]	筋力低下: [なし・あり]				
		筋緊張亢進: [なし・あり]	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(申請時) ※直近の状況を記載								
酵素活性測定	パルミトイルプロテインチオエステラーゼ(PPT) 1活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)							
	検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]							
	測定値: () 基準値: ()							
	トリペプチジルペプチダーゼ(TPP) 1活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)							
検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]								
測定値: () 基準値: ()								
	カテプシンD活性: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)							
検体採取部位: [白血球・培養皮膚線維芽細胞・その他]								
測定値: () 基準値: ()								

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 (継続申請用) **2/2**

血液検査	白血球数：()/μL BUN：()mg/dL ALT：()U/L アンジオテンシンⅠ変換酵素 (ACE)：()U/L ・ 未実施	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL 血清クレアチニン：()mg/dL CK：()U/L	血小板数：()×10 ⁴ /μL AST：()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP)：()U/L ・ 未実施
	異常を示した血液検査：[未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値：()		
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)	()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版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] CLN1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)：()	実施日：(年 月 日)	CLN2遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()		()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()		()
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()		()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法 (その他)：()	導入開始日：(年 月 日)	()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]	酸素療法：[なし ・ あり]	非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり]
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり]	中心静脈栄養：[なし ・ あり]	
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] HLAアレル一致度：[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] 前処置：() 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]	実施日：(年 月 日) 移植細胞：[骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] ex vivo細胞除去：[未実施 ・ 実施 ・ 不明]	()
治療	治療 (その他)：()		()
今後の治療方針	今後の治療方針：() 治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月		()
医療機関・医師署名			
上記の通り診断します。			
医療機関名		記載年月日	年 月 日
医療機関住所		診療科	
		医師名	
		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 (継続申請用) **1/2**

病名	102 75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病 (具体的な疾病名:)					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村			
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI	
	年	月	日	年	月	日	肥満度	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日		
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治療・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]					
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		気管狭窄: [なし・あり]			
		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]					
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]		腎皮質小嚢胞: [なし・あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]			
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]		肝機能障害: [なし・あり]		下痢: [なし・あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]							
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]				精神運動機能の退行: [なし・あり]			
		精神症状: [なし・あり]				睡眠障害: [なし・あり]			
		痙攣: [なし・あり]				小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			
		不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()								
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし・あり]		被角血管腫(アンギオケラトーマ): [なし・あり]		軟部腫瘍: [なし・あり]				
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]				
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]		Cherry-red spot: [なし・あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB				
	滲出性中耳炎: [なし・あり]		めまい: [なし・あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし・あり]				
その他	巨舌: [なし・あり]		特徴的な顔貌: [なし・あり]						
	症状(その他): ()								
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載									
代謝物測定	代謝物測定: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日						
	測定物質名: ()		検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()		
酵素活性測定	酵素活性測定: [未実施・実施]		実施日: ()年()月()日						
	酵素名: ()		検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()		
血液検査	白血球数: ()/μL		ヘモグロビン(Hb): ()g/dL		血小板数: ()×10 ⁴ /μL				
	BUN: ()mg/dL		血清クレアチニン: ()mg/dL		AST: ()U/L				
	ALT: ()U/L		CK: ()U/L		酸性ホスファターゼ(ACP): ()U/L				
	アンジオテンシンⅠ変換酵素(ACE): ()U/L		未実施						

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 (継続申請用) **2/2**

血液検査	異常を示した血液検査：[未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値：()		
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()		
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他)：() DQまたはIQ値：()		
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()		
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()		
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()		
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：()		
経過(申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	酵素補充療法：[未実施 ・ 実施] 導入開始日：(年 月 日) 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 薬物療法(その他)：()		
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり]		
栄養管理	経管栄養(腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]		
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリル一致度：[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		82		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2	
病名	103 ペルオキシソーム形成異常症										受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号				受診日	年 月 日								
ふりがな 氏名 (Alphabet)								(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日			意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日			肥満度	%			
発病時期	年 月 頃			初診日	年 月 日								
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)											
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性			なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明			小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
身体所見	小頭症 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 前額突出 : [なし ・ あり] 大泉門開大 : [なし ・ あり] 鼻根部扁平 : [なし ・ あり] 内眼角贅皮 : [なし ・ あり] 眼間開離 : [なし ・ あり] 近位優位な対称性の四肢短縮症 : [なし ・ あり]												
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり] 哺乳力低下 : [なし ・ あり] 凝固能低下 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり] 心臓弁膜症 : [なし ・ あり] 気管狭窄 : [なし ・ あり] 心筋障害 : [なし ・ あり] 肥大型心筋症 : [なし ・ あり]											
	腎・泌尿器	蛋白尿 : [なし ・ あり] 腎皮質小嚢胞 : [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり] 骨変形 : [なし ・ あり] 関節拘縮 : [なし ・ あり] 関節の異常石灰化 : [なし ・ あり] 筋緊張低下 : [なし ・ あり] 筋萎縮 : [なし ・ あり] 筋力低下 : [なし ・ あり]											
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり] 性質 : [痙縮 ・ 固縮]											
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり] 脾腫大 : [なし ・ あり] 肝機能障害 : [なし ・ あり] 下痢 : [なし ・ あり]											
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー : [なし ・ あり]											
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()											
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑 : [なし ・ あり] 被血管腫 (アンギオケラトーマ) : [なし ・ あり] 魚鱗瘡 : [なし ・ あり]											
眼	緑内障 : [なし ・ あり] 白内障 : [なし ・ あり] 視力低下 : [なし ・ あり] 視神経萎縮 : [なし ・ あり] 角膜混濁 : [なし ・ あり] Cherry-red spot : [なし ・ あり]												
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]												
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり] 聴力 (右) : () dB 聴力 (左) : () dB												
	滲出性中耳炎 : [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり]												
その他	巨舌 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定 (血中)	極長鎖脂肪酸測定 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)												
	C26:0 : 測定値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)												
	C25:0 : 測定値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)												
C24:0 : 測定値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)													
C22:0 : 測定値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)													
フィタン酸 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)													
測定値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)													
プリスタン酸 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日)													
測定値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値 : () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)													

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

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		81		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2	
病名	104 副腎白質ジストロフィー							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定						
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	()		()		()		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
病型	病型 (副腎白質ジストロフィー) : [小児大脳型 ・ 思春期大脳型 ・ 副腎脊髄ニューロパチー (AMN) ・ 成人大脳型 ・ 小脳・脳幹型 ・ アジソン型 ・ 女性発症者 ・ その他 (発症前男性等)]												
症状	全身	体重減少: [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]		食欲不振: [なし ・ あり]							
		無気力: [なし ・ あり]		低血圧: [なし ・ あり]									
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]							
		心筋障害: [なし ・ あり]		肥大型心筋症: [なし ・ あり]									
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]		排尿障害: [なし ・ あり]									
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]							
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]							
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]									
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]		下痢: [なし ・ あり]		排泄障害: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり] 痙性麻痺: [なし ・ あり] 深部腱反射の亢進: [なし ・ あり] 病的腱反射の出現: [なし ・ あり] クロアス: [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: ミオクロアス: [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]									
		発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]											
発達障害 (その他): ()													
感覚障害: 知覚低下: [なし ・ あり ・ 不明]		知覚過敏: [なし ・ あり ・ 不明]		疼痛: [なし ・ あり ・ 不明]									
感覚障害 (その他): ()													
皮膚・粘膜	異所性蒙古斑: [なし ・ あり]		被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]				色素沈着: [なし ・ あり]						
眼	緑内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		視野障害: [なし ・ あり]								
	視野欠損: 皮質盲: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		網膜色素変性: [なし ・ あり]								
	斜視: [なし ・ あり]												
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB								
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり]		扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]										
その他	巨舌: [なし ・ あり]												
	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
代謝物測定 (血中)	極長鎖脂肪酸測定: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)										
	C26:0: 測定値: ()) mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()) mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)						
	C25:0: 測定値: ()) mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()) mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)						
	C24:0: 測定値: ()) mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()) mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)						
	C22:0: 測定値: ()) mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		基準値: ()) mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)						

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

血液検査	白血球数: ()/μL	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL	血小板数: ()×10 ⁴ /μL
	BUN: ()mg/dL	血清クレアチニン: ()mg/dL	AST: ()U/L
	ALT: ()U/L	CK: ()U/L	
	酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L	・ 未実施	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L
	ACTH: ()pg/mL	実施日: (年 月 日)	
	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施]		
	検査項目名及び測定値: ()		
負荷試験	迅速ACTH (コートロシン) 負荷: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	血中コルチゾール低反応: [なし ・ あり]		
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	部位: ()		
	所見: ()		
生理機能検査	誘発電位検査: 聴覚脳幹誘発電位 (ABR): [未実施 ・ 実施]		
	所見: ()		
	体性感覚誘発電位 (SEP): [未実施 ・ 実施]		
	所見: ()		
	視覚誘発電位 (VEP): [未実施 ・ 実施]		
	所見: ()		
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	部位: ()		
	所見: ()		
	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	部位: ()		
	所見: ()		
	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	部位: ()		
	所見: ()		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	ABCD1遺伝子異常: [なし ・ あり]
	遺伝子異常 (その他): ()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
合併症	合併症: [なし ・ あり]		
	詳細: ()		
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明]		
	詳細: ()		
経過 (申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施]	導入開始日: (年 月 日)	
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]		
	治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: ()		
	薬物療法 (その他): ()		
呼吸管理	人工呼吸管理: [なし ・ あり]	酸素療法: [なし ・ あり]	非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり]
	気管切開管理: [なし ・ あり]		
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]	中心静脈栄養: [なし ・ あり]	
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定]	実施日: (年 月 日)	
	ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明]	移植細胞: [骨髄 ・ 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 (継続申請用) **1/2**

病名	105 レフサム (Refsum) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]					易感染性: [なし・あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]			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]			被血血管腫(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(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: ()										

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 (継続申請用) **2/2**

髄液検査	髄液中総蛋白：()mg/dL・未実施		
病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		肺浸潤：[なし ・ あり]
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]		
	検査名(その他)：()		
	DQまたはIQ値：()		
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)		PEX7遺伝子異常：[なし ・ あり]
	phyH遺伝子異常：[なし ・ 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]
	気管切開管理：[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)		通院頻度：()回/月
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 ()		

病名	103から105までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病 (具体的な疾病名:)			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

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

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

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

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

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

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

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	気管狭窄: [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]		
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]	下痢: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 痙攣: [なし ・ あり]		
		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	皮膚障害 (その他): ()		
		異所性蒙古斑: [なし ・ あり] 被角血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]		
耳鼻咽喉	緑内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]			
その他	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB			
	滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 扁桃またはアデノイドの肥大: [なし ・ あり]			
巨舌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()				

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	測定物質名: () 検体採取部位: () 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 ALT: ()U/L アンジオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施	血清クレアチニン: ()mg/dL CK : ()U/L	AST: ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施
異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()			

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 (継続申請用) **2/2**

病理検査	組織診：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 肺浸潤：[なし ・ あり] 部位：() 所見 (その他)：()
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
画像検査	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたは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 (腸養・胃養含む)：[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 (継続申請用)		1/2	
病名	107 ウィルソン (Wilson) 病							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)										
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明					
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
	筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]										
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり] 意識障害: [なし ・ あり]											
		痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明]											
振戦: [なし ・ あり ・ 不明]													
発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]													
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]													
発達障害 (その他): ()													
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			視野障害: [なし ・ あり]			
	視神経萎縮: [なし ・ あり]			角膜混濁: [なし ・ あり]			カイザー・フライシャー (Kayser-Fleisher) 角膜輪: [なし ・ あり]						
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]													
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB							
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査	血清尿酸: () mg/dL			血清セロプラスミン: () mg/dL			血清銅 (Cu): () µg/dL						
		血中遊離銅: () µg/dL			直接Coombs試験: [陰性 ・ 陽性 ・ 不明]								
尿検査	尿中銅 (Cu): () µg/day												
負荷試験	D-ペニシラミン負荷試験: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)					尿中銅 (Cu): () µg/day							
病理検査	肝生検: [未実施 ・ 実施]			実施日: (年 月 日)		肝銅含量: () µg/g乾重量							
所見 (その他): ()													
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)												
被殻、尾状核、淡蒼球、小脳歯状核 (+中小脳脚)、視床外側部に左右対称のT2強調高信号: [なし ・ あり]													
所見 (その他): ()													
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月)												
	検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]												
検査名 (その他): ()													
DQまたはIQ値: ()													
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]			実施日: (年 月 日)		ATP7B遺伝子異常: [なし ・ あり]							
遺伝子異常 (その他): ()													
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()												

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 (継続申請用) 2/2	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	ビタミンE: [なし ・ あり] D-ペニシラミン: [なし ・ あり] 亜鉛: [なし ・ あり] トリエンチン: [なし ・ あり] テトラチオモリブデート: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	銅制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施] 種類: [持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他] 回数: ()回/年
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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 (継続申請用)		1/2			
病名	108 メンケス (Menkes) 病					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI	
	年	月	日		年	月	日	肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日		
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当			する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]							
	腎・泌尿器	膀胱憩室: [なし・あり]							
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]				骨粗鬆症: [なし・あり]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]			
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]							
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]							
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]							
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]							
		発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
		注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()								
皮膚・粘膜	毛髪異常: [なし・あり]								
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視野障害: [なし・あり]		
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]						
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB				
その他	症状(その他): ()								
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載									
血液検査	乳酸: これまでの最高値: ()mg/dL		基準値(白): ()mg/dL		基準値(至): ()mg/dL				
	ピルビン酸: これまでの最高値: ()mg/dL		基準値(白): ()mg/dL		基準値(至): ()mg/dL				
	血清セロプラスミン: ()mg/dL		血清銅(Cu): ()μg/dL						
尿検査	尿中銅(Cu): ()μg/day								
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定: [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日 銅濃度: ()ng/mg蛋白								
画像検査	MRI検査(頭部): [未実施・実施] 実施日: ()年()月()日								
	脳萎縮: [なし・あり] 硬膜下出血: [なし・あり] 所見(その他): ()								
	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 (継続申請用) **1/2**

病名	109 オクシピタル・ホーン症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()					
受給者番号			受診日	年 月 日								
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI					
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日								
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()											
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり					
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明					
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載												
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]										
	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]		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 (その他): ()											
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		視野障害: [なし ・ あり]					
	視神経萎縮: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]									
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB							
その他	症状 (その他): ()											
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載												
血液検査	血清セロプラスミン: () mg/dL				血清銅 (Cu): () µg/dL							
病理検査	培養皮膚線維芽細胞の銅濃度測定: [未実施 ・ 実施]				実施日: (年 月 日)		銅濃度: () ng/mg蛋白					
画像検査	単純X線検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		後頭骨に角様の突起: [なし ・ あり]							
	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]							
遺伝学的検査	遺伝子異常 (その他): ()											
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()											
その他の所見 (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 (継続申請用)		1/2		
病名	110 無セルロプラスミン血症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号		受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村			
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
		年 月 日	年 月 日		年 月 日	肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり		
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)							
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]								
	内分泌・代謝	低血糖: [なし・あり]								
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]		
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]							
	消化器	肝腫大: [なし・あり]				脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 意識障害: [なし・あり]								
		痙攣: [なし・あり] 小脳性運動失調: [なし・あり・不明] 不随意運動: [なし・あり・不明]								
眼	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]									
	発達障害(その他): ()									
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視野障害: [なし・あり]			
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり] 垂直性: [なし・あり]									
	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): () dB		聴力(左): () dB					
その他	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
血液検査	血清セルロプラスミン: () mg/dL		血清鉄(Fe): () µg/dL		血清銅(Cu): () µg/dL					
	フェリチン: () ng/mL ・ 未実施									
画像検査	MRI検査(頭部): [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日			()				
	FDG-PET検査(頭部): [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 月				
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]									
	検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()									
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日			NBIA4遺伝子異常: [なし・あり]				
	遺伝子異常(その他): ()									
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()									
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載										
合併症	糖尿病: [なし・あり]									
	合併症(その他): ()									

経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	亜鉛：[なし ・ あり] デフェロキサミン：[なし ・ あり] デフェリプロン：[なし ・ あり] デフェラシロクス：[なし ・ あり] 新鮮凍結血漿 (FFP)：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()
治療	治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：()
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月

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

告示番号 24		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2		
病名	111 亜硫酸酸化酵素欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)					
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		冠動脈疾患: [なし・あり]		
		気管狭窄: [なし・あり]		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]		
	小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]					
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]					
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()							
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): () dB		聴力(左): () dB			
その他	症状(その他): ()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]	実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()		測定値: () 基準値: ()		
	検体採取部位: ()							
	代謝物測定②: [未実施・実施]	実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()		測定値: () 基準値: ()		
	検体採取部位: ()							
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施・実施]	実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()		測定値: () 基準値: ()		
	検体採取部位: ()							
	酵素活性測定②: [未実施・実施]	実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()		測定値: () 基準値: ()		
	検体採取部位: ()							
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施]							
	検査項目名及び測定値: ()							
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		部位: ()		所見: ()	
画像検査	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		検査名: ()		部位: ()	
	所見: ()							
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		実施時年齢: () 歳 () 月			
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]							
	検査名(その他): ()							
	DQまたはIQ値: ()							

告示番号 24 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈継続申請用〉		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)
検査所見（その他）	検査所見（その他）：()	
その他の所見（申請時） ※直近の状況を記載		
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()	
経過（申請時） ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()	
栄養管理	含硫アミノ酸制限：[未実施 ・ 実施] 栄養管理（その他）：()	
治療	治療（その他）：()	
今後の治療方針	今後の治療方針：()	
	治療見込み期間（入院）	開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日)
	治療見込み期間（外来）	開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名		
上記の通り診断します。		
医療機関名		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 (継続申請用)		1/2		
病名	112 先天性腸性肢端皮膚炎					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		冠動脈疾患: [なし・あり]		
		気管狭窄: [なし・あり]		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり] 性質: [痙縮・固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]		
小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]						
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]			ジストニア: [なし・あり・不明]				
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]					
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]					
	発達障害(その他): ()							
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり] 垂直性: [なし・あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): () dB		聴力(左): () dB			
その他	症状(その他): ()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()			
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()			
	代謝物測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()			
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()			
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()			
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()			
	酵素活性測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()			
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()			
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施]							
	検査項目名及び測定値: ()							
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		部位: ()			
	所見: ()							
画像検査	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		検査名: ()			
	部位: ()							
	所見: ()							
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		実施時年齢: () 歳 () 月			
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]							
	検査名(その他): ()		DQまたはIQ値: ()					

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

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

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

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

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

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

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

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

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

告示番号 30 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 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 (継続申請用)		1/2				
病名	114 ヒポキサンチン Guanidinoacetiltransferase 欠損症 (レスシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群)										受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号				受診日	年 月 日											
ふりがな								(変更があった場合) 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 (申請時) ※直近の状況を記載																
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]														
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]			心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			冠動脈疾患 : [なし ・ あり]			気管狭窄 : [なし ・ あり]		心筋障害 : [なし ・ あり]		肥大型心筋症 : [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]			筋緊張低下 : [なし ・ あり]		筋萎縮 : [なし ・ あり]		筋力低下 : [なし ・ あり]	
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり] 性質 : [痙縮 ・ 固縮]														
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり] 脾腫大 : [なし ・ あり]														
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]														
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]														
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり]														
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー : [なし ・ あり]														
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]						ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]								
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]						自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]						限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 (その他) : ()															
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]						
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]															
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり] 聴力 (右) : () dB 聴力 (左) : () dB															
その他	症状 (その他) : ()															
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載																
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()					
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()					
	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()					
酵素活性測定	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()					
	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()					
血液検査	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()															
病理検査	組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()															
画像検査	画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()															
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月) 検査名 : [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版 K 式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他) : () DQ または IQ 値 : ()															

告示番号 79 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()
治療	治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：()
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 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 (継続申請用)	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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日		
ふりがな					(変更があった場合)		
氏名					ふりがな		
(Alphabet)					以前の登録氏名		
(Alphabet)					(Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月 日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD) BMI 肥満度 %		
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月 日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()						
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)			療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)					
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能			運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載							
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		冠動脈疾患: [なし・あり]	
		気管狭窄: [なし・あり]		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]	
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]	
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・回縮]			
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]					
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]					
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]	
小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]					
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]				
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]				
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]				
	発達障害(その他): ()						
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり] 視神経萎縮: [なし・あり]		
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]				
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): () dB		聴力(左): () dB		
その他	症状(その他): ()						
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載							
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()		
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()		
	代謝物測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()		
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()		
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		酵素名: ()		
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()		
	酵素活性測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		酵素名: ()		
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()		
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施]						
	検査項目名及び測定値: ()						
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		部位: ()		
	所見: ()						
画像検査	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		検査名: ()		
	部位: ()						
	所見: ()						
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		実施時年齢: () 歳 月		
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版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	75	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]		実施日：(年 月 日)		所見：()	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()					
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載						
合併症	合併症：[なし ・ あり]		詳細：()			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載						
薬物療法	アロプリノール：[なし ・ あり]		薬物療法 (その他)：()			
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施]		詳細：()			
移植	腎移植：[未実施 ・ 実施]		実施日：(年 月 日)		先行的腎移植：[なし ・ あり] 生体腎移植：[なし ・ あり]	
手術	経皮的腎砕石術 (PNL)：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済]		実施日：(年 月 日)			
	体外衝撃波結石破碎治療 (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 77		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2			
病名	116 キサンチン尿症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
受給者番号		受診日	年	月	日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日		
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり		
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]					
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		冠動脈疾患: [なし・あり]			
		気管狭窄: [なし・あり]		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]			
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]							
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]							
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]			
	小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]						
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]						
	発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()								
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]		
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): () dB		聴力(左): () dB				
その他	症状(その他): ()								
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載									
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]	実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()		測定値: () 基準値: ()			
	検体採取部位: ()								
	代謝物測定②: [未実施・実施]	実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()		測定値: () 基準値: ()			
	検体採取部位: ()								
酵素活性測定	代謝物測定③: [未実施・実施]	実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()		測定値: () 基準値: ()			
	検体採取部位: ()								
	酵素活性測定①: [未実施・実施]	実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()		測定値: () 基準値: ()			
	検体採取部位: ()								
	酵素活性測定②: [未実施・実施]	実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()		測定値: () 基準値: ()			
	検体採取部位: ()								
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施]								
	検査項目名及び測定値: ()								
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		部位: ()				
	所見: ()								
画像検査	画像検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		検査名: ()				
	部位: ()								
	所見: ()								
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		実施時年齢: () 歳 () か月				
	検査名: [田中・ビネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他]								
	検査名(その他): ()								
	DQまたはIQ値: ()								

告示番号 77 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	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 (継続申請用)		1/2	
病名	117 尿酸トランスポーター異常症							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日			肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]					易感染性 : [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]			心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			冠動脈疾患 : [なし ・ あり]			肥大型心筋症 : [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]		
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]								
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			精神症状 : [なし ・ あり]			痙攣 : [なし ・ あり]					
		小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー : [なし ・ あり]								
	眼	不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]								
発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]										
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]										
耳鼻咽喉	発達障害 (その他) : ()												
	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]			
その他	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]									
聴力障害 : [なし ・ あり]	聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB										
症状 (その他) : ()													
検査所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
酵素活性測定	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
血液検査	酵素活性測定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 : ()								
病理検査	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]												
	検査項目名及び測定値 : ()												
画像検査	組織診 : [未実施 ・ 実施]												
	実施日 : (年 月 日) 部位 : ()												
発達・知能指数検査	所見 : ()												
	画像検査 : [未実施 ・ 実施]												
	実施日 : (年 月 日) 検査名 : ()												
部位 : ()													
所見 : ()													
発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施]													
実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月)													
検査名 : [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]													
検査名 (その他) : ()													
DQまたはIQ値 : ()													

告示番号 78 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 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 (継続申請用)		1/2	
病名	118 オロト酸尿症							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)								(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定						
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	()		()		()		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日			肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)											
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明					
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]			心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			冠動脈疾患 : [なし ・ あり]					
		気管狭窄 : [なし ・ あり]			心筋障害 : [なし ・ あり]			肥大型心筋症 : [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]					
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]					
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり] 性質 : [痙縮 ・ 固縮]											
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]					脾腫大 : [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			精神症状 : [なし ・ あり]			痙攣 : [なし ・ あり]					
小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー : [なし ・ あり]										
	不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]					ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]					自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]							
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]					限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]							
	発達障害 (その他) : ()												
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]			
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり] 垂直性 : [なし ・ あり]												
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり] 聴力 (右) : () dB 聴力 (左) : () dB												
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]	実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()									
	検体採取部位 : ()	測定値 : ()		基準値 : ()									
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]	実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()									
	検体採取部位 : ()	測定値 : ()		基準値 : ()									
酵素活性測定	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]	実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()									
	検体採取部位 : ()	測定値 : ()		基準値 : ()									
	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]	実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()									
	検体採取部位 : ()	測定値 : ()		基準値 : ()									
血液検査	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]												
	検査項目名及び測定値 : ()												
病理検査	組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : ()												
	所見 : ()												
画像検査	画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : ()												
	部位 : ()												
	所見 : ()												
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施]	実施日 : (年 月 日)		実施時年齢 : (歳 か月)									
	検査名 : [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]												
	検査名 (その他) : ()	DQまたはIQ値 : ()											

告示番号 76 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈継続申請用〉		2/2
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)
検査所見（その他）	検査所見（その他）：()	
その他の所見（申請時） ※直近の状況を記載		
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()	
経過（申請時） ※直近の状況を記載		
薬物療法	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 (継続申請用) 1/2

病名 119 114から118までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症 (具体的な疾病名:) 受付種別 継続 転出実施主体名 転入 → ()

受給者番号 受診日 年 月 日 氏名 (Alphabet) (変更があった場合) 以前の登録氏名 (Alphabet)

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

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

発病時期 年 月 頃 初診日 年 月 日

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

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

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

臨床所見 (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): ()

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・ピネー式・WPPSI・WISC・WAIS-R・新版K式・K-ABC・遠城寺式・KIDS・その他] 検査名(その他): () DQまたはIQ値: ()

告示番号 80 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 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 (継続申請用)		1/2	
病名	120 先天性葉酸吸収不全症							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI					
	年 月 日	年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]		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]											
		不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]		ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]									
		発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]		自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
		注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]		限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
発達障害 (その他) : ()													
皮膚・粘膜	皮膚・粘膜症状 : [なし ・ あり]												
眼	緑内障 : [なし ・ あり]		白内障 : [なし ・ あり]		視力低下 : [なし ・ あり]								
	視野障害 : [なし ・ あり]		視神経萎縮 : [なし ・ あり]										
眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]		垂直性 : [なし ・ あり]											
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]		聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB								
その他	汎血球減少症 : [なし ・ あり]		低ガンマグロブリン血症 : [なし ・ あり]										
症状 (その他) : ()													
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査	ビタミンB ₁₂ : () pg/mL		葉酸 : () ng/mL										
負荷試験	経口葉酸負荷試験 : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)										
	葉酸 : 基礎値 : () ng/mL		葉酸 : 頂値 : () ng/mL										
髄液検査	髄液中葉酸 : () ng/mL												
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 実施時年齢 : (歳 か月) 検査名 : [田中・ビナー式 ・ 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)		SLC46A1遺伝子異常 : [なし ・ あり]						
遺伝子異常 (その他) : ()													
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()												

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
既往歴	カリ二肺炎: [なし ・ あり] 巨赤芽球性貧血: [なし ・ あり]
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	フォリン酸: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日)
	治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: ()回/月

医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	
	診療科
	医師名
	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 (継続申請用)	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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治療・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性			なし・あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		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]							
不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]									
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]									
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]									
発達障害(その他): ()											
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [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): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()						
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()						
	代謝物測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()						
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()							
代謝物測定③: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		測定物質名: ()							
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()							
酵素活性測定	酵素活性測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()						
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()						
酵素活性測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		酵素名: ()							
検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()							
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施]										
検査項目名及び測定値: ()											
病理検査	組織診: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		部位: ()						
	所見: ()										

画像検査	画像検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 検査名：() 部位：() 所見：()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ヒネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名(その他)：() DQまたはIQ値：()
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()
経過(申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()
治療	治療(その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：()
	治療見込み期間(入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間(外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科 医師名 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 (継続申請用)		1/2	
病名	122 ビオプテリン代謝異常症							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日			肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]			心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			冠動脈疾患 : [なし ・ あり]					
		気管狭窄 : [なし ・ あり]			心筋障害 : [なし ・ あり]			肥大型心筋症 : [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]			骨変形 : [なし ・ あり]			関節拘縮 : [なし ・ あり]					
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]			筋萎縮 : [なし ・ あり]			筋力低下 : [なし ・ あり]					
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり]			性質 : [痙縮 ・ 固縮]								
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]			脾腫大 : [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行 : [なし ・ あり]			精神症状 : [なし ・ あり]			痙攣 : [なし ・ あり]					
小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー : [なし ・ あり]										
	不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 (その他) : ()												
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]			
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB			聴力 (左) : () dB						
その他	症状 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : () 年 月 日		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : () 年 月 日		測定物質名 : ()								
	検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()								
	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 : ()												

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 (継続申請用)	2/2
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()			
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	L-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 (継続申請用)		1/2	
病名	123 チロシン水酸化酵素欠損症										受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号				受診日	年 月 日								
ふりがな 氏名 (Alphabet)								(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年 月 日			意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定				
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%				
発病時期	年 月 頃			初診日	年 月 日								
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]											
	呼吸器・ 循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			冠動脈疾患: [なし ・ あり]					
		気管狭窄: [なし ・ あり]			心筋障害: [なし ・ あり]			肥大型心筋症: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]											
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]					
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]										
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]												
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 (その他): ()												
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB							
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]			実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()							
	検体採取部位: ()			測定値: ()		基準値: ()							
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]			実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()							
	検体採取部位: ()			測定値: ()		基準値: ()							
	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: ()												

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〈継続申請用〉		2/2
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名（その他）：() DQまたはIQ値：()	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()	
検査所見（その他）	検査所見（その他）：()	
その他の所見（申請時） ※直近の状況を記載		
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()	
経過（申請時） ※直近の状況を記載		
薬物療法	L-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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日			肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり]											
	呼吸器・ 循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]			心臓弁膜症: [なし ・ あり]			冠動脈疾患: [なし ・ あり]					
		気管狭窄: [なし ・ あり]			心筋障害: [なし ・ あり]			肥大型心筋症: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			骨変形: [なし ・ あり]			関節拘縮: [なし ・ あり]					
		筋緊張低下: [なし ・ あり]			筋萎縮: [なし ・ あり]			筋力低下: [なし ・ あり]					
		筋緊張亢進: [なし ・ あり] 性質: [痙縮 ・ 固縮]											
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]			脾腫大: [なし ・ あり]								
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり]			精神症状: [なし ・ あり]			痙攣: [なし ・ あり]					
小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明]			カタレプシー: [なし ・ あり]										
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明]			ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害 (その他): ()												
眼	緑内障: [なし ・ あり]			白内障: [なし ・ あり]			視力低下: [なし ・ あり]			視神経萎縮: [なし ・ あり]			
	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]			垂直性: [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]			聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB							
その他	症状 (その他): ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()								
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()								
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()								
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()								
	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: ()												

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 (継続申請用)		2/2
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施]		実施日：(年 月 日)		実施時年齢：(歳 か月)		検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]		
	検査名(その他)：()		DQまたはIQ値：()						
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]		実施日：(年 月 日)		所見：()				
検査所見(その他)	検査所見(その他)：()								
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載									
合併症	合併症：[なし ・ あり]		詳細：()						
経過(申請時) ※直近の状況を記載									
薬物療法	ビタミンB ₆ ：[なし ・ あり]		ドパミンアゴニスト：[なし ・ あり]		モノアミン酸化酵素阻害剤：[なし ・ あり]		薬物療法(その他)：()		
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施]		詳細：()						
治療	治療(その他)：()								
今後の治療方針	今後の治療方針：()								
	治療見込み期間(入院)	開始日：(年 月 日)	終了日：(年 月 日)	治療見込み期間(外来)	開始日：(年 月 日)	終了日：(年 月 日)	通院頻度：()回/月		
医療機関・医師署名									
上記の通り診断します。									
医療機関名				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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男・女・性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)								
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明		
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載										
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]								
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]			心臓弁膜症: [なし・あり]			冠動脈疾患: [なし・あり]		
		気管狭窄: [なし・あり]			心筋障害: [なし・あり]			肥大型心筋症: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり] 性質: [痙縮・固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]								
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]								
		精神運動機能の退行: [なし・あり]			精神症状: [なし・あり]			痙攣: [なし・あり]		
小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			カタレプシー: [なし・あり]							
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明] ジストニア: [なし・あり・不明]									
	発達障害: [なし・あり・不明]			自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明]			限局性学習症: [なし・あり・不明]						
	発達障害(その他): ()									
眼	緑内障: [なし・あり]			白内障: [なし・あり]			視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]	
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]			聴力(右): () dB			聴力(左): () dB			
その他	症状(その他): ()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
代謝物測定	代謝物測定①: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()					
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()					
	代謝物測定②: [未実施・実施]		実施日: () 年 月 日		測定物質名: ()					
	検体採取部位: ()		測定値: ()		基準値: ()					
	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: ()									

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 (継続申請用)	2/2
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()			
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	L-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 (継続申請用)		1/2		
病名	126 GABA アミノ基転移酵素欠損症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)								
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]		易感染性 : [なし ・ あり]						
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]		心臓弁膜症 : [なし ・ あり]		冠動脈疾患 : [なし ・ あり]				
		気管狭窄 : [なし ・ あり]		心筋障害 : [なし ・ あり]		肥大型心筋症 : [なし ・ あり]				
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]		骨変形 : [なし ・ あり]		関節拘縮 : [なし ・ あり]				
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]		筋萎縮 : [なし ・ あり]		筋力低下 : [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進 : [なし ・ あり]		性質 : [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大 : [なし ・ あり]		脾腫大 : [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行 : [なし ・ あり] 精神症状 : [なし ・ あり] 痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー : [なし ・ あり] 不随意運動 : ミオクローヌス : [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()								
	眼	緑内障 : [なし ・ あり]		白内障 : [なし ・ あり]		視力低下 : [なし ・ あり]		視神経萎縮 : [なし ・ あり]		
		眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]		垂直性 : [なし ・ あり]						
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]		聴力 (右) : () dB		聴力 (左) : () dB					
その他	症状 (その他) : ()									
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]	実施日 : () 年 月 日		測定物質名 : ()						
	検体採取部位 : ()	測定値 : ()		基準値 : ()						
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]	実施日 : () 年 月 日		測定物質名 : ()						
	検体採取部位 : ()	測定値 : ()		基準値 : ()						
	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 : ()									

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 (継続申請用)	2/2
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()				
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()				
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	ビガバトリン (ピニル-GABA)：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()				
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()				
治療	治療 (その他)：()				
今後の治療方針	今後の治療方針：()				
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月				
医療機関・医師署名					
上記の通り診断します。					
医療機関名					記載年月日
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		51		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()							
受給者番号			受診日	年 月 日												
ふりがな 氏名 (Alphabet)								(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)								
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定								
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		()		都道府県 ()		市区町村 ()				
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			肥満度	%				
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日												
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()															
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)						療育手帳	なし ・ あり							
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)												
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり							
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明							
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載																
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]														
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]			心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			冠動脈疾患 : [なし ・ あり]					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]													
発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明]													
注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]													
発達障害 (その他) : ()																
眼	緑内障 : [なし ・ あり]			白内障 : [なし ・ あり]			視力低下 : [なし ・ あり]			視神経萎縮 : [なし ・ あり]						
	眼球運動障害 : 水平性 : [なし ・ あり]			垂直性 : [なし ・ あり]												
耳鼻咽喉	聴力障害 : [なし ・ あり]			聴力 (右) : () dB			聴力 (左) : () dB									
その他	症状 (その他) : ()															
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載																
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]			実施日 : () 年 月 日)			測定物質名 : ()									
	検体採取部位 : ()			測定値 : ()			基準値 : ()									
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]			実施日 : () 年 月 日)			測定物質名 : ()									
検体採取部位 : ()			測定値 : ()			基準値 : ()										
代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]			実施日 : () 年 月 日)			測定物質名 : ()										
検体採取部位 : ()			測定値 : ()			基準値 : ()										
酵素活性測定	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]			実施日 : () 年 月 日)			酵素名 : ()									
	検体採取部位 : ()			測定値 : ()			基準値 : ()									
酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]			実施日 : () 年 月 日)			酵素名 : ()										
検体採取部位 : ()			測定値 : ()			基準値 : ()										
血液検査	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施]															
検査項目名及び測定値 : ()																
病理検査	組織診 : [未実施 ・ 実施]			実施日 : () 年 月 日)			部位 : ()									
所見 : ()																
画像検査	画像検査 : [未実施 ・ 実施]			実施日 : () 年 月 日)			検査名 : ()									
部位 : ()																
所見 : ()																

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 (継続申請用)	2/2
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()			
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

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

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

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

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

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

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

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 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] 性質: [痙縮 ・ 固縮] 関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [なし ・ あり]
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]	脾腫大: [なし ・ あり]
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]	
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 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]	
発達障害 (その他): ()			
眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]
眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]		垂直性: [なし ・ あり]	
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]	聴力 (右): () dB	聴力 (左): () dB
その他	症状 (その他): ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	代謝物測定①: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
	検体採取部位: ()	測定値: ()	基準値: ()
	代謝物測定②: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定物質名: ()
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)
画像検査	画像検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	検査名: ()
	部位: ()		
	所見: ()		

告示番号	56	先天性代謝異常 () 年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	2/2
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()			
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()			
検査所見 (その他)	検査所見 (その他)：()			
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)						
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]		心臓弁膜症: [なし・あり]		冠動脈疾患: [なし・あり]		
		気管狭窄: [なし・あり]		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
		筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]				
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の遅行: [なし・あり] 精神症状: [なし・あり] 痙攣: [なし・あり]						
小脳性運動失調: [なし・あり・不明] カタレプシー: [なし・あり]								
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明] ジストニア: [なし・あり・不明]							
	発達障害: [なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]							
	注意欠如多動症: [なし・あり・不明] 限局性学習症: [なし・あり・不明]							
	発達障害(その他): ()							
皮膚・粘膜	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): ()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
血液検査	血清クレアチニン: ()mg/dL		血糖値(空腹時): ()mg/dL		HbA1c: ()%			
	アミラーゼ: ()U/L		P型アミラーゼ: ()U/L		リパーゼ: ()U/L			
	総コレステロール: ()mg/dL		HDLコレステロール: ()mg/dL		中性脂肪(TG): ()mg/dL			
	アポリポ蛋白C-II: ()mg/dL・未実施		アポリポ蛋白C-III: ()mg/dL・未実施					
	アポリポ蛋白E: ()mg/dL・未実施							
	アポリポ蛋白Eフェノタイプ: ()							
	リポ蛋白分画: カイロミクロン増加: [なし・あり]							
アポリポ蛋白A-V: ()ng/mL・未実施								
測定キット名: ()								
リポ蛋白リパーゼ(LPL): ヘパリン静注前: ()ng/mL		ヘパリン静注後: ()ng/mL						
肝性リパーゼ(HTGL): ヘパリン静注後: ()pmol/mL/min		未実施						
尿検査	アミラーゼ: ()U/L							
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施] 実施日: (年 月 日)							
	リポ蛋白リパーゼ遺伝子異常: [なし・あり]		アポリポ蛋白C-II遺伝子異常: [なし・あり]					
	GPIIb/IIIa遺伝子異常: [なし・あり]		LMF1遺伝子異常: [なし・あり]					
	アポリポ蛋白A-V遺伝子異常: [なし・あり]		遺伝子異常(その他): ()					
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()							

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	フィブラート：[なし ・ あり] ω3系不飽和脂肪酸製剤：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()
栄養管理	治療用特殊ミルク：必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ (721)：[未実施 ・ 実施]
	市販品のMCTミルク：[未実施 ・ 実施] 種類：()
	脂肪制限：[未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他)：()
治療	治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：()
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日)
	治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日
 医療機関住所 診療科
 医師名
 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 (継続申請用) **1/2**

病名	130 家族性高コレステロール血症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度	%
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
病型	病型(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] 僧帽弁狭窄症:[なし・あり] 大動脈弁上狭窄症:[なし・あり] 冠動脈疾患:[なし・あり] 罹患枝数:() 枝									
		胸部大動脈瘤: 上行大動脈:[なし・あり] 胸部大動脈瘤: 弓部大動脈:[なし・あり] 胸部大動脈瘤: 下行大動脈:[なし・あり] 胸腹部大動脈瘤:[なし・あり] 腹部大動脈瘤: 上部:[なし・あり] 腹部大動脈瘤: 下部:[なし・あり] 閉塞性動脈硬化症:[なし・あり] Fontaine分類:[I度・II度・III度・IV度] 頸部動脈硬化症:[なし・あり]									
		消化器 肝腫大:[なし・あり] 脾腫大:[なし・あり]									
		精神・神経 精神発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明] 移動障害:[なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明] 精神症状:[なし・あり] 発達障害:[なし・あり・不明] 自閉スペクトラム症:[なし・あり・不明] 注意欠如多動症:[なし・あり・不明] 限局性学習症:[なし・あり・不明] 発達障害(その他):()									
		皮膚・粘膜 発疹性黄色腫:[なし・あり] 発症時期:() 歳 腫黄色腫:[なし・あり] 発症時期:() 歳 アキレス腱の厚さ: 右:() cm 左:() cm									
		眼 視力低下:[なし・あり] 角膜輪:[なし・あり]									
		その他 症状(その他):()									
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
血液検査	総コレステロール:		未治療時:	()	mg/dL	未実施	実施日:()	年	月	日	
	LDLコレステロール:		未治療時:	()	mg/dL	未実施	実施日:()	年	月	日	
	HDLコレステロール:		未治療時:	()	mg/dL	未実施	実施日:()	年	月	日	
	中性脂肪(TG):		未治療時:	()	mg/dL	未実施	実施日:()	年	月	日	
	LDLコレステロール受容体活性:		未治療時:	()	%	未実施	実施日:()	年	月	日	
	総コレステロール:		薬物治療後:	()	mg/dL	未実施	実施日:()	年	月	日	
	LDLコレステロール:		薬物治療後:	()	mg/dL	未実施	実施日:()	年	月	日	
	HDLコレステロール:		薬物治療後:	()	mg/dL	未実施	実施日:()	年	月	日	
	中性脂肪(TG):		薬物治療後:	()	mg/dL	未実施	実施日:()	年	月	日	
	LDLコレステロール受容体活性:		薬物治療後:	()	%	未実施	実施日:()	年	月	日	
	総コレステロール:		LDLアフエレーシス前:	()	mg/dL	未実施	実施日:()	年	月	日	
	LDLコレステロール:		LDLアフエレーシス前:	()	mg/dL	未実施	実施日:()	年	月	日	
	HDLコレステロール:		LDLアフエレーシス前:	()	mg/dL	未実施	実施日:()	年	月	日	
	中性脂肪(TG):		LDLアフエレーシス前:	()	mg/dL	未実施	実施日:()	年	月	日	
	LDLコレステロール受容体活性:		LDLアフエレーシス前:	()	%	未実施	実施日:()	年	月	日	

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

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

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

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

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

家族歴	2親等以内に本疾患の診断: [なし ・ あり ・ 不明] 2親等以内に早発性冠動脈疾患 (男性55歳未満、女性65歳未満)の既往: [なし ・ あり ・ 不明]
-----	---

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

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

薬物療法	プロブコール: [なし ・ あり] 薬剤名: () 用量: ()mg/日 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
	小腸コレステロールトランスポーター阻害薬 (エゼチミブ等): [なし ・ あり] 薬剤名: () 用量: ()mg/日 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
	フィブラート: [なし ・ あり] ニコチン酸誘導体: [なし ・ あり]
	抗凝固薬・抗血小板薬: [なし ・ あり] 薬剤名: () 用量: ()mg/日 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
	薬物療法 (その他): 薬剤名: () 用量: ()mg/日 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]

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

カテーテル治療	カテーテル治療: [未実施 ・ 実施] 実施日:()年 ()月 ()日 術式: ()
---------	--

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

手術	手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日:()年 ()月 ()日 術式: ()
----	---

治療	治療 (その他): ()
----	---------------

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

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

医療機関住所 _____

診療科 _____

医師名 _____

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 (継続申請用)		1/2	
病名	131 家族性複合型高脂血症								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI				
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日			肥満度	%			
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日									
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()												
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり					
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性			なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]			心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			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) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
血液検査	総コレステロール : () mg/dL		HDLコレステロール : () mg/dL		中性脂肪 (TG) : () mg/dL								
	LDLコレステロール : () mg/dL		sd-LDLコレステロール : () mg/dL ・ 未実施		アポリポ蛋白 C-II : () mg/dL ・ 未実施								
	アポリポ蛋白 C-III : () mg/dL ・ 未実施		アポリポ蛋白 B : () mg/dL ・ 未実施		アポリポ蛋白 E : () mg/dL ・ 未実施								
	アポリポ蛋白 E フェノタイプ : ()		アポリポ蛋白 E フェノタイプ : ()		アポリポ蛋白 E フェノタイプ : ()								
	リポ蛋白分画 : VLDL増加 : [なし ・ あり]					LDL増加 : [なし ・ あり]							
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施]					実施日 : (年 月 日)							
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()												
その他の所見 (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 (継続申請用)		1/2				
病名	132 無β-リポタンパク血症							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()							
受給者番号			受診日	年 月 日												
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)									
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別	男・女・性別未決定								
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村								
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI							
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%							
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日												
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()															
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり								
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)			なし・あり(等級 1級・2級・3級)												
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性			なし・あり							
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明							
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載																
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり] 易感染性: [なし・あり]														
	呼吸器・ 循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]			心臓弁膜症: [なし・あり]			冠動脈疾患: [なし・あり]			気管狭窄: [なし・あり]		心筋障害: [なし・あり]		肥大型心筋症: [なし・あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			筋力低下: [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]														
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]														
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]														
発達障害(その他): ()																
皮膚・粘膜	腱黄色腫: [なし・あり]															
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]									
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]			垂直性: [なし・あり]												
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): () dB		聴力(左): () dB											
その他	有棘赤血球: [なし・あり・不明] 症状(その他): ()															
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載																
血液検査	総コレステロール: () mg/dL		中性脂肪(TG): () mg/dL		アポリポ蛋白B: () mg/dL		未実施									
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]			実施日: () 年 月 日			MTP遺伝子異常: [なし・あり]									
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()															
その他の所見(申請時) ※直近の状況を記載																
合併症	合併症: [なし・あり] 詳細: ()															
経過(申請時) ※直近の状況を記載																
薬物療法	ビタミンE: [なし・あり] 薬物療法(その他): ()															
栄養管理	治療用特殊ミルク: 必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ(721): [未実施・実施]															

栄養管理	市販品のMCTミルク：[未実施 ・ 実施] 種類：()	
	脂肪制限：[未実施 ・ 実施] 栄養管理（その他）：()	
治療	治療（その他）：()	
今後の治療方針	今後の治療方針：()	
	治療見込み期間（入院）	開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間（外来） 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度：()回/月
医療機関・医師署名		
上記の通り診断します。		
医療機関名	記載年月日	年 月 日
医療機関住所	診療科	
	医師名	
	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 (継続申請用)		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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
受給者番号		受診日	年	月	日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日 性別 男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI 肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日	
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()							
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)				療育手帳	なし・あり	
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)					
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能				運動制限の必要性		なし・あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当		する・しない・不明	
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]		易感染性: [なし・あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり] 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]		大動脈石灰化: [なし・あり] 肥大型心筋症: [なし・あり]		
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし・あり]		腎機能障害: [なし・あり]				
	内分泌・代謝	耐糖能異常: [なし・あり]		境界型糖尿病: [なし・あり]		糖尿病: [なし・あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]		骨変形: [なし・あり]		関節拘縮: [なし・あり]		
		筋緊張低下: [なし・あり]		筋萎縮: [なし・あり]		筋力低下: [なし・あり]		
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]					
	消化器	肝腫大: [なし・あり]		脾腫大: [なし・あり]				
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]						
		精神運動機能の退行: [なし・あり]		精神症状: [なし・あり]		痙攣: [なし・あり]		
		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]		カタレプシー: [なし・あり]				
	不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]					
発達障害: [なし・あり・不明]		自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]		限局性学習症: [なし・あり・不明]						
発達障害(その他): ()								
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]			
	視神経萎縮: [なし・あり]		角膜混濁: [なし・あり]					
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]		垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): () dB		聴力(左): () dB			
	特徴的な扁桃肥大: [なし・あり]							
その他	症状(その他): ()							
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載								
血液検査	ヘモグロビン(Hb): () g/dL		総コレステロール: () mg/dL		HDLコレステロール: () mg/dL			
	中性脂肪(TG): () mg/dL		アポリipoprotein C-III: () mg/dL		アポリipoprotein A-I: () mg/dL			
	コレステロールエステル比: () %		未実施					
	アポリipoprotein A-V: () ng/mL		未実施					
測定キット名: ()								
レシチン・コレステロール・アシルトランスフェラーゼ(LCAT) 活性: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日		所見: ()				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施・実施]		実施日: () 年 () 月 () 日					
	ABCA1遺伝子異常: [なし・あり]		LCAT遺伝子異常: [なし・あり]		アポA-I遺伝子異常: [なし・あり]			
	遺伝子異常(その他): ()							
検査所見(その他)	検査所見(その他): ()							

病名	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症 (具体的な疾病名:)			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
受給者番号		受診日	年 月 日		

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

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

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

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

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

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

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

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

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

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 B: () mg/dL	アポリipoprotein B: () mg/dL
	アポリipoprotein C-III: () mg/dL	アポリipoprotein B: () mg/dL	アポリipoprotein B: () mg/dL
	アポリipoprotein E: () mg/dL	アポリipoprotein E フェノタイプ: ()	
	アポリipoprotein E: () mg/dL	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]	VLDL増加: [なし ・ あり]	LDL増加: [なし ・ あり]
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	ABC5/8遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [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 (継続申請用)

病名	135 エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男・女・性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
	年	月	日	年	月	日	年	月	日	肥満度 %	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)	なし・あり(等級 1級・2級・3級)									
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
病型	病型(エーラス・ダンロス症候群): [古典型・関節型・血管型・後側彎型・多発関節弛緩型・皮膚脆弱型・デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型]										
症状	全身	易出血性: [なし・あり]									
	筋・骨格	脱臼・亜脱臼: [なし・あり]			先天性内反足: [なし・あり]			筋緊張低下: [なし・あり]			
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立位・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]				
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]				
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
代謝物測定(尿中)	尿中リジルピリジノリン/ヒドロキシリジルピリジノリン比の上昇: [なし・あり・未実施]										
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)					
治療	治療(その他): ()										
今後の治療方針	今後の治療方針: ()										
	治療見込み期間(入院)		開始日: (年 月 日)		終了日: (年 月 日)						
治療見込み期間(外来)		開始日: (年 月 日)		終了日: (年 月 日)		通院頻度: ()回/月					
医療機関・医師署名											
上記の通り診断します。											
医療機関名						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 (継続申請用)	1/2
-------------	-----------	----------------	------------	-----------	-------------------------------	------------

病名	136 リポイドタンパク症					<input type="checkbox"/> 継続 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	転出実施主体名 ()				
受給者番号		受診日	年	月	日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)					
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か月	日	性別	男・女・性別未決定		
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
		年	月	日		年	月	日	肥満度	%	
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日				
就学・就労状況	就学前・小中学校(通常学級・通級・特別支援学級)・特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)・高等学校(専攻科を含む)・ 高等専門学校・専門学校/専修学校など・大学(短期大学を含む)・就労(就学中の就労も含む)・未就学かつ未就労・ その他()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし・あり(等級 1級・2級・3級・4級・5級・6級)					療育手帳	なし・あり			
	精神障害者保健福祉手帳(障害者手帳)		なし・あり(等級 1級・2級・3級)								
現状評価	治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能					運動制限の必要性		なし・あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する・しない・不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する・しない・不明			
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]					易感染性: [なし・あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし・あり]			心臓弁膜症: [なし・あり]			気管狭窄: [なし・あり]			
		心筋障害: [なし・あり]			肥大型心筋症: [なし・あり]						
	筋・骨格	病的骨折: [なし・あり]			骨変形: [なし・あり]			関節拘縮: [なし・あり]			
		筋緊張低下: [なし・あり]			筋萎縮: [なし・あり]			筋力低下: [なし・あり]			
	筋緊張亢進: [なし・あり]		性質: [痙縮・固縮]								
	消化器	肝腫大: [なし・あり]			脾腫大: [なし・あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]									
		移動障害: [なし・走行・独立歩行・介助歩行・独立歩・伝歩・坐位(移動可)・坐位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明]									
		精神運動機能の退行: [なし・あり]					精神症状: [なし・あり]				
痙攣: [なし・あり]		小脳性運動失調: [なし・あり・不明]			カタレプシー: [なし・あり]						
不随意運動: ミオクローヌス: [なし・あり・不明]		ジストニア: [なし・あり・不明]									
発達障害: [なし・あり・不明]					自閉スペクトラム症: [なし・あり・不明]						
注意欠如多動症: [なし・あり・不明]					限局性学習症: [なし・あり・不明]						
発達障害(その他): ()											
眼	緑内障: [なし・あり]		白内障: [なし・あり]		視力低下: [なし・あり]		視神経萎縮: [なし・あり]				
	眼球運動障害: 水平性: [なし・あり]					垂直性: [なし・あり]					
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし・あり]		聴力(右): ()dB		聴力(左): ()dB						
その他	症状(その他): ()										
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載											
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施・実施]										
検査項目名及び測定値: ()											
病理検査	組織診: [未実施・実施]					実施日: ()年()月()日					
	部位: ()										
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		33		先天性代謝異常 () 年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2		
病名	137 135及び136に掲げるもののほか、結合組織異常症 (具体的な疾病名:)					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日						
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村			
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI			
	年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)								
現状評価	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]				易感染性: [なし ・ あり]				
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]				
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [なし ・ あり]		筋力低下: [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進: [なし ・ あり]		性質: [痙縮 ・ 固縮]						
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]						
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]								
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]								
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり]								
		痙攣: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー: [なし ・ あり]								
眼	不随意運動: ミオクローヌス: [なし ・ あり ・ 不明] ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明]									
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明]			自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]						
	注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]			限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
耳鼻咽喉	発達障害 (その他): ()									
	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [なし ・ あり]			
その他	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]				垂直性: [なし ・ あり]					
	聴力障害: [なし ・ あり]		聴力 (右): () dB		聴力 (左): () dB					
検査所見 (診断時)										
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()									
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)							
画像検査	部位: ()									
	所見: ()									
	画像検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)							
遺伝学的検査	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										
血液検査	異常を示した血液検査: [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値: ()									

告示番号	33	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	2/2
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	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 (継続申請用)		
病名	138 α1-アンチトリプシン欠損症							受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
受給者番号			受診日	年 月 日								
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI					
		年 月 日	年 月 日		肥満度	%						
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日								
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()											
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)					療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)										
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載												
症状	呼吸器・循環器	持続する咳嗽: [なし ・ あり] 呼吸困難 (労作時): [なし ・ あり] 修正MRC息切れスケール: [Grade 0 ・ Grade 1 ・ Grade 2 ・ Grade 3 ・ Grade 4]										
	その他	症状 (その他): ()										
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載												
血液検査	α1-アンチトリプシン: () mg/dL											
血液ガス分析	実施日: (年 月 日) 採血部位: [動脈血 ・ 静脈血] 酸素吸入: [なし ・ あり] 酸素吸入条件: () pH: () pCO ₂ : () torr pO ₂ : () torr											
生理機能検査	呼吸機能検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) FEV1.0: () mL %FEV1.0: () % β ₂ 刺激薬によるFEV1.0の改善率: () %											
画像検査	CT検査 (胸部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 気腫病変: [なし ・ あり] 気道病変: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()											
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) SERPONA1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()											
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()											
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載												
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()											
経過 (申請時) ※直近の状況を記載												
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()											
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()											
治療	治療 (その他): ()											
今後の治療方針	今後の治療方針: ()											
	治療見込み期間 (入院)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)									
治療見込み期間 (外来)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)	通院頻度: () 回 / 月									
医療機関・医師署名												
上記の通り診断します。												
医療機関名						記載年月日	年 月 日					
医療機関住所						診療科	医師名					
						小児慢性特定疾病 指定医番号 ()						