

250 グルタル酸血症2型

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)		名(漢字)	
姓(かな)		名(かな)	
住所			
郵便番号		住所	
生年月日等			
生年月日	西暦	年	月 日 性別 1. 男 2. 女
出生市区町村			
出生時氏名（変更のある場合）	姓(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	1. あり 2. なし 3. 不明 発症者続柄 1. 父 2. 母 3. 子 4. 同胞（男性） 5. 同胞（女性） 6. 祖父（父方） 7. 祖母（父方） 8. 祖父（母方） 9. 祖母（母方） 10. いとこ 11. その他（ ）		
両親の近親結婚	1. あり 2. なし 3. 不明 詳細：		
発病時の状況			
発症年月	西暦	年	月
社会保障			
介護認定	1. 要介護 2. 要支援 3. なし		要介護度 1 2 3 4 5
生活状況			
移動の程度	1. 歩き回るのに問題はない 2. いくらか問題がある 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	1. 洗面や着替えに問題はない 2. いくらか問題がある 3. 自分でできない		
ふだんの活動	1. 問題はない 2. いくらか問題がある 3. 行うことができない		
痛み／不快感	1. ない 2. 中程度ある 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	1. 問題はない 2. 中程度 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 主要所見

①意識障害、けいれん	1. 該当 2. 非該当 3. 不明		
②心筋症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明		
③不整脈	1. 該当 2. 非該当 3. 不明		
④肝腫大	1. 該当 2. 非該当 3. 不明		
⑤骨格筋症状（ミオパチー、筋痛、易疲労性）	1. 該当 2. 非該当 3. 不明		
⑥消化器症状	1. 該当 2. 非該当 3. 不明		
⑦発達遅滞	1. 該当 2. 非該当 3. 不明		
身長	cm	体重	kg

B. 参考となる検査所見

① 低～非ケトン性低血糖 低血糖の際に血中および尿中ケトン体が低値となる。低血糖発作時では、遊離脂肪酸/総ケトン > 2.5、もしくは 遊離脂肪酸/3-ヒドロキシ酪酸 > 3.0 となる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② 肝逸脱酵素上昇	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

③ 高CK血症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④ 高アンモニア血症	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤ 筋生検 診断に筋生検が必須ではないが、筋生検の所見では赤筋を中心に所見がみられ、赤色ぼろ繊維やOil red O染色での強反応など脂肪酸代謝異常症を疑う所見がある	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

C. 診断の根拠となる特殊検査（該当する項目に☑を記入する）

① タンデムマス検査所見 典型例では新生児マススクリーニングではC10の上昇によってスクリーニングされるが、実際には短鎖～長鎖アシルカルニチンが広範に上昇するプロファイルがみられる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
② 尿中有機酸分析所見 非ケトン性ジカルボン酸尿、エチルマロン酸尿、ヘキサノイルグリシン、スベリルグリシン、イソバレリルグリシン、メチルブチリルグリシン、グルタル酸、2-ヒドロキシンググルタル酸などの排泄増加がみられる	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
③ 遺伝子解析 □ETFA □ETFB □ETFDH	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
④ 酵素診断 イムノブロットリングなどでETF α およびETF β 、ETFDHの蛋白発現の低下が確認出来る	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
⑤ 脂肪酸代謝能検査(in vitro probe assayによる) 培養皮膚線維芽細胞の培養液中のアシルカルニチン分析を行い、本疾患に特徴的なプロファイルが確認される	1. 該当 2. 非該当 3. 不明

<診断のカテゴリー>（該当する項目に☑を記入する）

□確定診断：C. 診断の根拠となる特殊検査のうち②において本症と診断可能な典型的異常所見を示す
□確定診断：③～⑤の少なくとも一つに疾患特異的異常を認める

■ 発症と経過（該当する項目に☑を記入する）

確定診断年齢： 歳

■ 治療その他

レボカルニチン投与 内服量 mg/日	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
リボフラビン投与 内服量 mg/日	1. 実施 2. 未実施 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（Ⅰ～Ⅵ合計 点）

総合評価（Ⅰ～Ⅵの各評価及び総合点をもとに該当する項目に☑を記入する）	
□重症(4点の項目が1つでもある場合)	□重症(2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合)
□中等症(加点した総点数が3-6点の場合)	□軽症(加点した総点数が0-2点の場合)

（Ⅰ～Ⅶについて、該当する項目に☑を記入する）

Ⅰ 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
□a.治療を要しない(0)	□b.対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) □c.疾患特異的な薬物治療が中断できない(2)
□d.急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)	
Ⅱ 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）	
□a.食事制限など特に必要がない(0)	□b.軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1)
□c.特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2)	
□d.特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4)	
□e.経管栄養が必要である(4)	
Ⅲ 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）	
□a.特に異常を認めない(0)	
□b.軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1)	
□c.中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2)	
□d.高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)	

IV現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）			
☐ a.異常を認めない(0) ☐ b.軽度の障害を認める（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1) ☐ c.中程度の障害を認める（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2) ☐ d.高度の障害を認める（目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態）(4)			
V現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）			
☐ a.肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0) ☐ b.肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1) ☐ c.肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2) ☐ d.肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)			
VI生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）			
☐ a.自立した生活が可能(0) ☐ b.何らかの介助が必要(1) ☐ c.日常生活の多くで介助が必要(2) ☐ d.生命維持医療が必要(4)			

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	1.あり			
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1.あり 2.なし	
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器			
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.現在は未施行			
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。