

告示番号	20	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/2	
病名	7 メープルシロップ尿症				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日						
氏名	(セイメイ) (姓)		以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)		
住所	郵便番号 (-) 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()						
生年月日	年 月 日				性別	男性 ・ 女性 ・ 性別未決定	
出生地	都道府県 () 市区町村 ()						
出生体重	g		出生週数		在胎 週 日		
発症時期	年 月 頃		記載時の年齢		満 歳 か月 日		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		
		年 月 日			年 月 日		BMI
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)			療育手帳	なし ・ あり	
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)					
現状評価	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性	なし ・ あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載							
最終受診日	(年 月 日)						
病型	病型 (メープルシロップ尿症): [古典型 ・ 中間型 ・ 間欠型 ・ チアミン反応型]						
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明						
症状	内分泌・代謝	低血糖: [なし ・ あり]		代謝性アシドーシス: [なし ・ あり]			
	消化器	悪心・嘔吐: [なし ・ あり]					
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]					
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]					
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり]					
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]				
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]					
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]				
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載							
有機酸分析 (尿)	分枝鎖αケト酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		分枝鎖αヒドロキシ酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]				
アミノ酸分析 (血漿)	ロイシン: これまでの最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) アロイソロイシンの出現: [なし ・ あり ・ 不明]						
酵素活性測定	分枝鎖ケト酸脱水素酵素 (BCKAD) 活性: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)				
遺伝学的検査	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]						
	測定値: ()		基準値: ()				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		BCKAD遺伝子異常: [なし ・ あり]		
	遺伝子異常 (その他): ()						

告示番号 **20** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アミノ酸分析 (血漿)	ロイシン: 最近1年間の最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 実施時年齢: (歳 か月) 検査名: [田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) BCKAD遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	チアミン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: ロイシン・イソロイシン・パリン除去ミルク配合散: [未実施 ・ 実施] ロイシン除去フォーミュラ (8003): [未実施 ・ 実施]
	自然タンパク制限: [未実施 ・ 実施] 栄養管理 (その他): ()
移植	肝移植: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度: () 回/月
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関所在地	診断年月日 年 月 日
電話番号	診療科 医師名 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

・ 診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日