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〉

病名	7　メープルシロップ尿症	受付種別	□　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） （姓名）	以前の登録氏名 （変更のある場合）	（セイメイ） （姓名）		
住所	郵便番号　（　　ー　　）　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） 年　　月　　日	体重（測定日）	kg（　　SD） 年　　月　　日	BMI	
					肥満度	%

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

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

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

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　]
		発達障害：[　なし　・　あり　・　不明　]　　自閉スペクトラム症：[　なし　・　あり　・　不明　] 注意欠如多動症：[　なし　・　あり　・　不明　]　　限局性学習症：[　なし　・　あり　・　不明　] 発達障害（その他）：（　　）
	その他	症状（その他）：（　　）

臨床所見（申請時）　※直近の状況を記載

病型		病型（メープルシロップ尿症）：[　古典型　・　中間型　・　間欠型　・　チアミン反応型　]
症状	内分泌・代謝	低血糖：[　なし　・　あり　]　　代謝性アシドーシス：[　なし　・　あり　]
	消化器	悪心・嘔吐：[　なし　・　あり　]
	精神・神経	精神発達遅滞：[　なし　・　境界　・　軽度　・　中等度　・　重度　・　最重度　・　不明　] 移動障害：[　なし　・　走行　・　独立歩行　・　介助歩行　・　独立位　・　伝歩　・　坐位（移動可）　・　坐位（移動不可）　・　寝返り　・　寝たきり　・　不明　] 精神運動機能の退行：[　なし　・　あり　]　　精神症状：[　なし　・　あり　]
		発達障害：[　なし　・　あり　・　不明　]　　自閉スペクトラム症：[　なし　・　あり　・　不明　] 注意欠如多動症：[　なし　・　あり　・　不明　]　　限局性学習症：[　なし　・　あり　・　不明　] 発達障害（その他）：（　　）
	その他	症状（その他）：（　　）

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

有機酸分析（尿）	分枝鎖αケト酸の排泄増加：[　なし　・　あり　・　不明　]　　分枝鎖αヒドロキシ酸の排泄増加：[　なし　・　あり　・　不明　]
アミノ酸分析（血漿）	ロイシン：これまでの最高値：（　　）mg/dL　・　μmol/L（nmol/mL） アロイソロイシンの出現：[　なし　・　あり　・　不明　]
酵素活性測定	分枝鎖ケト酸脱水素酵素（BCKAD）活性：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日　） 検体採取部位：[　白血球　・　培養皮膚線維芽細胞　・　その他　] 測定値：（　　）　　基準値：（　　）
遺伝学的検査	遺伝子検査：[　未実施　・　実施　]　　実施日：（　　年　　月　　日　）　　BCKAD遺伝子異常：[　なし　・　あり　] 遺伝子異常（その他）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〉　

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　］ 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・バ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