

告示番号		19		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2	
病名	8 ホモシスチン尿症							受付種別	<input type="checkbox"/> 新規				
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)			BMI				
		年	月	日		年	月	日	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 (ホモシスチン尿症): [慢性進行型 ・ ビタミンB6反応型]												
診断	新生児マススクリーニングで発見: [いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明												
症状	内分泌・代謝	骨粗鬆症: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	骨格異常: [なし ・ あり]											
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]											
		移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]											
		精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり]											
	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]												
注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]													
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): ()												
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 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載													
アミノ酸分析	血漿	メチオニン: これまでの最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) ホモシスチン: これまでの最高値: () mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)											
	尿	ホモシスチンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]											
酵素活性測定	シスタチオニンβ合成酵素 (CBS) 活性: [未実施 ・ 実施]					実施日: (年 月 日)							
		検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]											
		測定値: ()					基準値: ()						

告示番号 **19** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 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 (申請時)	※直近の状況を記載
アミノ酸分析 (血漿)	メチオニン：最近1年間の最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) ホモシステイン：最近1年間の最高値：()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 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) 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] ベタイン：[なし ・ あり] ビタミンB ₁₂ ：[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
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 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