

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		☐ 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) ホモシステイン: 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: ()													

