

|                               |                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
|-------------------------------|---------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------|-----------------------------------------------------|------------------------------|-------------------------------|--|--------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------|---------|--|
| 告示番号                          |                                                               | 21                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                | 先天性代謝異常                                             |                              | ( )                           |  | 年度                                   |  | 小児慢性特定疾病 医療意見書〈継続申請用〉                                                                                  |                                      | 1/2     |  |
| 病名                            |                                                               | 20 リジン尿性蛋白不耐症                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                |                                                     |                              |                               |  | 受付種別                                 |  | <div><input type="checkbox"/> 継続      転出実施主体名</div> <div><input type="checkbox"/> 転入    →    ( )</div> |                                      |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日      年      月      日                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
| 氏名                            |                                                               | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                |                                                     |                              | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)          |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重                  |                                                               | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                | cm (      SD)<br><br>年      月      日                |                              | 体重<br>(測定日)                   |  | kg (      SD)<br><br>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 (申請時) ※直近の状況を記載          |                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
| 最終受診日                         |                                                               | (      年      月      日    )                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
| 症状                            | 全身                                                            | 低身長 (−2.0SD以下): [    なし    ・    あり    ]    体重増加不良: [    なし    ・    あり    ]    易感染性: [    なし    ・    あり    ]                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
|                               | 内分泌・代謝                                                        | 低血糖: [    なし    ・    あり    ]    骨粗鬆症: [    なし    ・    あり    ]                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
|                               | 筋・骨格                                                          | 病的骨折: [    なし    ・    あり    ]                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                |                                                     |                              | 骨変形: [    なし    ・    あり    ]  |  |                                      |  | 関節拘縮: [    なし    ・    あり    ]                                                                          |                                      |         |  |
|                               |                                                               | 筋緊張低下: [    なし    ・    あり    ]                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                |                                                     |                              | 筋萎縮: [    なし    ・    あり    ]  |  |                                      |  | 筋力低下: [    なし    ・    あり    ]                                                                          |                                      |         |  |
|                               | 筋緊張亢進: [    なし    ・    あり    ]    性質: [    痙縮    ・    固縮    ] |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
|                               | 消化器                                                           | 肝腫大: [    なし    ・    あり    ]                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                |                                                     | 脾腫大: [    なし    ・    あり    ] |                               |  | 下痢: [    なし    ・    あり    ]          |  |                                                                                                        | 蛋白接種後の嘔吐・腹痛: [    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    ]<br>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    ]<br>精神運動機能の退行: [    なし    ・    あり    ]    精神症状: [    なし    ・    あり    ]    意識障害: [    なし    ・    あり    ]<br>痙攣: [    なし    ・    あり    ]    小脳性運動失調: [    なし    ・    あり    ・    不明    ]    不随意運動: [    なし    ・    あり    ・    不明    ] |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
|                               |                                                               | 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    ]<br>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    ]<br>発達障害 (その他): (      )                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
|                               |                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
|                               | 眼                                                             | 緑内障: [    なし    ・    あり    ]                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                |                                                     | 白内障: [    なし    ・    あり    ] |                               |  | 視力低下: [    なし    ・    あり    ]        |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
| 視野障害: [    なし    ・    あり    ] |                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 視神経萎縮: [    なし    ・    あり    ] |                                                     |                              | 角膜混濁: [    なし    ・    あり    ] |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
|                               |                                                               | 眼球運動障害: 水平性: [    なし    ・    あり    ]    垂直性: [    なし    ・    あり    ]                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
| 耳鼻咽喉                          |                                                               | 聴力障害: [    なし    ・    あり    ]    聴力 (右): (      )dB    聴力 (左): (      )dB                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
| その他                           |                                                               | 高蛋白食品 (肉・魚・卵・乳製品) を嫌う: [    なし    ・    あり    ]    免疫異常: [    なし    ・    あり    ]<br>症状 (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                                                            | リジン: 最近1年間の最高値: (      )mg/dL    ・    μmol/L (nmol/mL)<br>アルギニン: 最近1年間の最高値: (      )mg/dL    ・    μmol/L (nmol/mL)<br>オルニチン: 最近1年間の最高値: (      )mg/dL    ・    μmol/L (nmol/mL)                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
|                               | 尿                                                             | リジン: 最近1年間の最高値: (      )mg/dL    ・    μmol/L (nmol/mL)<br>アルギニン: 最近1年間の最高値: (      )mg/dL    ・    μmol/L (nmol/mL)<br>オルニチン: 最近1年間の最高値: (      )mg/dL    ・    μmol/L (nmol/mL)                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
| 血液検査                          |                                                               | LDH: (      )U/L    フェリチン: (      )ng/mL    ・    未実施<br>アンモニア (NH <sub>3</sub> ): 最近1年間の最高値: (      )μg/dL    ・    μmol/L    ・    未実施                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
| 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      )<br>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    ]<br>検査名 (その他): (      )<br>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    )<br>所見: (      )                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |
| 検査所見 (その他)                    |                                                               | 検査所見 (その他): (      )                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                |                                                     |                              |                               |  |                                      |  |                                                                                                        |                                      |         |  |

