

告示番号 <b>109</b>		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)		1/3	
病名	<b>23</b> メチルマロン酸血症			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 ( - ) 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 (メチルマロン酸血症): [ 発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型 ・ コバラミン代謝異常症 (cblA) ・ cblB ・ cblC ・ cblD ・ cblE ・ cblF ・ cblG ]						
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	全身	食欲不振: [ なし ・ あり ]					
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [ なし ・ あり ]					
	腎・泌尿器	腎機能障害: [ なし ・ あり ]					
	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 ]		意識障害: [ なし ・ あり ]	
	その他	痙攣: [ なし ・ あり ]			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 ]				
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): ( )	
脳神経障害: [ なし ・ あり ]		詳細: ( )					
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 (メチルマロン酸血症): [ 発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型 ・ コバラミン代謝異常症 (cblA) ・ cblB ・ cblC ・ cblD ・ cblE ・ cblF ・ cblG ]						
症状	全身	食欲不振: [ なし ・ あり ]					
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [ なし ・ あり ]					
	腎・泌尿器	腎機能障害: [ なし ・ あり ]					
	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 ]		意識障害: [ なし ・ あり ]	
	その他	痙攣: [ なし ・ あり ]			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 ]				
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): ( )	
脳神経障害: [ なし ・ あり ]		詳細: ( )					
その他		症状 (その他): ( )					

告示番号 **109** 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) **2/3**

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)	メチルマロン酸の排泄増加:[ なし ・ あり ・ 不明 ] 3-ヒドロキシプロピオン酸の排泄増加:[ なし ・ あり ・ 不明 ] メチルクエン酸の排泄増加:[ なし ・ あり ・ 不明 ]
アシルカルニチン分析 (血中)	プロピオニルカルニチン (C3) の増加:[ なし ・ あり ・ 不明 ] プロピオニルカルニチン (C3) / アセチルカルニチン (C2) 比の増加:[ なし ・ あり ・ 不明 ]
酵素活性測定	メチルマロニルCoAムターゼ (MCM) 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:( )
血液検査	アンモニア (NH <sub>3</sub> ): これまでの最高値:( ) μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 ビタミンB <sub>12</sub> :( ) pg/mL 総ホモシステイン:( ) μmol/L メチオニン:( ) mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)
血液ガス分析	anion gap:( ) mEq/L
画像検査	MRI検査 (頭部): [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 両側大脳基底核病変:[ なし ・ あり ] 所見 (その他):( )
遺伝学的検査	遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) MUT遺伝子異常:[ なし ・ あり ・ 不明 ] MMAA遺伝子異常:[ なし ・ あり ・ 不明 ] MMAB遺伝子異常:[ なし ・ あり ・ 不明 ] MMADHC遺伝子異常:[ なし ・ あり ・ 不明 ] 遺伝子異常 (その他):( )
検査所見 (その他)	検査所見 (その他):( )
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
アシルカルニチン分析 (血中)	プロピオニルカルニチン (C3) の増加:[ なし ・ あり ・ 不明 ]
血液検査	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
血液ガス分析	anion gap:( ) mEq/L
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 ) MUT遺伝子異常:[ なし ・ あり ・ 不明 ] MMAA遺伝子異常:[ なし ・ あり ・ 不明 ] MMAB遺伝子異常:[ なし ・ あり ・ 不明 ] MMADHC遺伝子異常:[ なし ・ あり ・ 不明 ] 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	L-カルニチン:[ なし ・ あり ] メトロニダゾール:[ なし ・ あり ] ラクトロース:[ なし ・ あり ] ビオチン:[ なし ・ あり ] 薬物療法 (その他):( )
栄養管理	治療用特殊ミルク: 蛋白除去粉乳 (S-23): [ 未実施 ・ 実施 ] イソロイシン・バリン・メチオニン・スレオニン・グリシン除去粉乳 (S-22): [ 未実施 ・ 実施 ] 摂取自然タンパク量:( ) g/kg/日 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [ なし ・ あり ] 栄養管理 (その他):( )
血液浄化	血液浄化法:[ 未実施 ・ 実施 ] 種類:[ 持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他 ] 回数:( ) 回/年
移植	肝移植:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )
	腎移植:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 先行的腎移植:[ なし ・ あり ] 生体腎移植:[ なし ・ あり ]
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