

|                        |                                               |                                                                                                                                                                                                                                                    |  |                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |  |
|------------------------|-----------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------|--|----------------------|--|-------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|--|---------|--|--|
| 告示番号                   |                                               | 107                                                                                                                                                                                                                                                |  | 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                     |                                               | 25 β-ケトチオラーゼ欠損症                                                                                                                                                                                                                                    |  |                                            |  |                      |  | 受付種別              |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |         |  |  |
| 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 月 日              |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |  |
| 現在の<br>身長・体重           |                                               | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                                                                        |  | cm ( SD)<br>年 月 日                          |  | 体重<br>(測定日)          |  | kg ( SD)<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<br>状                 | 全身                                            | 低身長 (−2.0SD以下) : [ なし ・ あり ] 易感染性: [ なし ・ あり ]                                                                                                                                                                                                     |  |                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |  |
|                        | 呼吸器・<br>循環器                                   | 咳嗽・喘鳴: [ なし ・ あり ] 心臓弁膜症: [ なし ・ あり ] 気管狭窄: [ なし ・ あり ]<br>心筋障害: [ なし ・ あり ] 肥大型心筋症: [ 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 ]<br>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 ]                                                                                                                                                                                                                  |  |                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |  |
|                        | 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 ] 痙攣: [ なし ・ あり ]<br>小脳性運動失調: [ なし ・ あり ・ 不明 ] カタレプシー: [ なし ・ あり ] |  |                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |  |
|                        |                                               | 不随意運動: ミオクローヌス: [ なし ・ あり ・ 不明 ] ジストニア: [ 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 ]<br>視野障害: [ なし ・ あり ] 視神経萎縮: [ なし ・ あり ] 角膜びらん・潰瘍: [ 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                    | 症状 (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<br>分析 (血中)    |                                               | 3 ヒドロキシイソバレルカルニチン (C5-OH) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>チグルルカルニチン (C5:1) 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 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>ACAT1遺伝子異常: [ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>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 ]<br>詳細: ( )                                                                                                                                                                                                                        |  |                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |  |

