

告示番号		95		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	26 イソ吉草酸血症							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)			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 (イソ吉草酸血症) : [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]												
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	全身	体重増加不良 : [なし ・ あり]			食欲不振 : [なし ・ あり]			骨髄抑制 : [なし ・ あり]					
	呼吸器・循環器	呼吸障害 : [なし ・ あり]			不整脈 : [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]								
	筋・骨格	筋緊張低下 : [なし ・ あり]											
	消化器	悪心・嘔吐 : [なし ・ あり]			急性膵炎 : [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]											
		痙攣 : [なし ・ あり] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]											
	精神・神経	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) : ()													
その他	脳神経障害 : [なし ・ あり]			詳細 : ()									
	特有の臭気 : [なし ・ あり] 蛋白質を嫌う食癖 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()												
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型	病型 (イソ吉草酸血症) : [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]												
症状	全身	体重増加不良 : [なし ・ あり]			食欲不振 : [なし ・ あり]			骨髄抑制 : [なし ・ あり]					
	呼吸器・循環器	呼吸障害 : [なし ・ あり]			不整脈 : [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]								
	筋・骨格	筋緊張低下 : [なし ・ あり]											
	消化器	悪心・嘔吐 : [なし ・ あり]			急性膵炎 : [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]											
		痙攣 : [なし ・ あり] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]											
	精神・神経	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) : ()													
その他	脳神経障害 : [なし ・ あり]			詳細 : ()									
	特有の臭気 : [なし ・ あり] 蛋白質を嫌う食癖 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()												

告示番号 **95** 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)	メチルクエン酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] イソバレルリグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明] 3-メチルクロトニルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
アシルカルニチン分析 (血中)	イソバレルリカルニチン (C5) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]
酵素活性測定	イソバレルリCoA脱水素酵素 (IVDH) 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 ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
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) IVD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): ()
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)	イソバレルリカルニチン (C5) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]
血液検査	アンモニア (NH ₃): 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) IVD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	L-カルニチン: [なし ・ あり] グリシン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: ロイシン除去フォーミュラ (8003): [未実施 ・ 実施] 蛋白除去粉乳 (S-23): [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
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