

告示番号	103	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	27 3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症				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)		
		年 月 日			年 月 日		BMI
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)						
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	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]			
	呼吸器・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]	
	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]			
	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] 痙攣: [なし ・ あり]					
	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]					
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]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		
	視神経萎縮: [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): ()						
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]			
	呼吸器・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]	
	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]			
	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] 痙攣: [なし ・ あり]					
	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]					
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): ()							

告示番号 103		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	
症状	眼	緑内障: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり]	
		視神経萎縮: [なし ・ あり]			
	耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり]	垂直性: [なし ・ あり]		
		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 (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)	3-ヒドロキシイソ吉草酸の排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]				
アシルカルニチン分析 (血中)	3 ヒドロキシイソバレリルカルニチン (C5-OH) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]				
酵素活性測定	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ (MCC) 活性: [未実施 ・ 実施]				
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]				
遺伝学的検査	MCCC1 (MCCA) 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]				
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)	3 ヒドロキシイソバレリルカルニチン (C5-OH) 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]				
遺伝学的検査	MCCC1 (MCCA) 遺伝子異常: [なし ・ あり ・ 不明]				
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]				
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]				
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]				
血液浄化	血液浄化法: [未実施 ・ 実施]				
治療	治療 (その他): ()				
今後の治療方針	今後の治療方針: ()				
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