

告示番号 105		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	32 複合カルボキシラーゼ欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <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 () 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)	
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	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	治癒 ・ 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)					
病型	病型 (複合カルボキシラーゼ欠損症): [発症前型 ・ 急性発症型 ・ 慢性進行型]					
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]				
	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]				
	皮膚・粘膜	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]						
その他	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): ()					
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-ヒドロキシシソバレルリカルニチン (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					
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()					
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 脳室拡大: [なし ・ あり] 嚢胞形成: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()					
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) HCS遺伝子異常 (p.L237P): [なし ・ あり ・ 不明] HCS遺伝子異常 (c.780delG): [なし ・ あり ・ 不明] HCS遺伝子異常 (その他): [なし ・ あり ・ 不明] BTD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: ()					

告示番号 105 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〉		2/2
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	ピオチン: [なし ・ あり] 開始時期: (年 月) 開始時投与量: ()mg/日 現在の投与量: ()mg/日	
	L-カルニチン: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	
栄養管理	栄養管理: [未実施 ・ 実施] 詳細: ()	
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