

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		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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)				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) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 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)											
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] 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 : ()											
	皮膚・粘膜	難治性湿疹 : [なし ・ あり]											
	その他	直近のケトアシドーシス発作 : [なし ・ あり] 発症日 : (年 月 日) 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 : ()											

