

|                      |             |                                                                                                                                                                                                                                                           |  |                                                  |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |  |
|----------------------|-------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------|--|----------------------|--|-------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|--|-----------------|--|--|
| 告示番号                 |             | 98                                                                                                                                                                                                                                                        |  | 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                   |             | 34 グルタル酸血症 2 型                                                                                                                                                                                                                                            |  |                                                  |  |                      |  | 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>(姓名)                                                                                                                                                                                                                                            |  |                                                  |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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 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 状                  | 全身          | 低身長 (−2.0SD 以下) : [ なし ・ あり ] 易感染性 : [ なし ・ あり ] 易疲労性 : [ なし ・ あり ]                                                                                                                                                                                       |  |                                                  |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |  |
|                      | 呼吸器・<br>循環器 | 咳嗽・喘鳴 : [ なし ・ あり ] 不整脈 : [ なし ・ あり ] 心臓弁膜症 : [ なし ・ あり ]<br>気管狭窄 : [ なし ・ あり ] 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 ]<br>筋痛 : [ なし ・ あり ] ミオパチー : [ 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 ] 消化器症状 : [ 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) : ( )                                                                                                                                                                                                                                            |  |                                                  |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |  |
| 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)  |             | デカノイルカルニチン (C10) の増加 : [ なし ・ あり ・ 不明 ] 短鎖〜長鎖アシルカルニチンの広範な増加 : [ 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                                                                                                                                                                                                                                     |  |                                                  |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |  |
| 生理機能検査               |             | 脳波検査 : [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日 : ( 年 月 日 )<br>所見 : ( )                                                                                                                                                                                                           |  |                                                  |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |  |
| 画像検査                 |             | 画像検査 : [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日 : ( 年 月 日 ) 検査名 : ( )<br>部位 : ( )<br>所見 : ( )                                                                                                                                                                                     |  |                                                  |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |  |
| 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>ETFA 遺伝子異常 : [ なし ・ あり ・ 不明 ] ETFB 遺伝子異常 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>ETFDH 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) : ( )                                                                                                                                                                                                                                          |  |                                                  |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |  |

