

告示番号 <b>46</b>		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	<b>40 全身性カルニチン欠損症</b>			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		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 )							
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 ] 心筋障害: [ なし ・ あり ]		心臓弁膜症: [ なし ・ あり ] 肥大型心筋症: [ なし ・ あり ]		気管狭窄: [ なし ・ あり ]		
	筋・骨格	病的骨折: [ なし ・ あり ] 筋緊張低下: [ なし ・ あり ] 筋緊張亢進: [ なし ・ あり ]		骨変形: [ なし ・ あり ] 筋萎縮: [ なし ・ あり ]		関節拘縮: [ なし ・ あり ] 筋力低下: [ なし ・ あり ]		
	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 ]						
	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 ] 心筋障害: [ なし ・ あり ]		心臓弁膜症: [ なし ・ あり ] 肥大型心筋症: [ なし ・ あり ]		気管狭窄: [ なし ・ あり ]		
	筋・骨格	病的骨折: [ なし ・ あり ] 筋緊張低下: [ なし ・ あり ] 筋緊張亢進: [ なし ・ あり ]		骨変形: [ なし ・ あり ] 筋萎縮: [ なし ・ あり ]		関節拘縮: [ なし ・ あり ] 筋力低下: [ なし ・ あり ]		
	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 ]						
	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): ( )							

告示番号 **46** 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 ] 視神経萎縮：[ なし ・ あり ]	白内障：[ なし ・ あり ]	視力低下：[ 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)		非ケトン性ジカルボン酸(シュウ酸、マロン酸他)の排泄増加：[ なし ・ あり ・ 不明 ]		
アシカルニチン分析(ろ紙血)		遊離カルニチン(C0)の低下：[ なし ・ あり ・ 不明 ] 遊離カルニチン(C0)：( )μmol/L ・ 未実施		
カルニチン分画	血中	遊離カルニチン(C0)：これまでの最低値：( )μmol/L ・ 未実施		
	尿中	遊離カルニチン(C0)：( )μmol/L ・ 未実施		
尿中遊離カルニチン排泄率		尿中遊離カルニチン排泄率：( )%		
血液検査		血清クレアチニン：( )mg/dL CK：これまでの最高値：( )U/L	AST：( )U/L アンモニア(NH <sub>3</sub> )：これまでの最高値：( )μg/dL・μmol/L・未実施	ALT：( )U/L
病理検査		筋生検：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 )	脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見：[ なし ・ あり ]	
遺伝学的検査		遺伝子検査：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 )	SLC22A5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				
アシカルニチン分析(ろ紙血)		遊離カルニチン(C0)の低下：[ なし ・ あり ・ 不明 ] 遊離カルニチン(C0)：( )μmol/L ・ 未実施		
カルニチン分画(血中)		遊離カルニチン(C0)：最近1年間の最低値：( )μmol/L ・ 未実施		
血液検査		CK：最近1年間の最高値：( )U/L		
病理検査		筋生検：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 )	脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見：[ なし ・ あり ]	
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 )	SLC22A5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 ] 薬物療法(その他)：( )		
栄養管理		栄養管理：[ 未実施 ・ 実施 ] 詳細：( )		
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( )		

<b>告示番号</b>	<b>46</b>	<b>先天性代謝異常</b>	( )	<b>年度</b>		<b>小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉</b>	<b>3/3</b>
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