

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 (継続申請用)		1/2		
病名	40 全身性カルニチン欠損症			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	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]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [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]		
		筋緊張低下: [なし ・ あり]		筋萎縮: [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): ()					
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 (ろ紙血)	遊離カルニチン (CO) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]		遊離カルニチン (CO): ()μmol/L ・ 未実施			
カルニチン分画 (血中)	遊離カルニチン (CO): 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): ()					

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〈継続申請用〉 2/2	
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 ()
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