

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		☐ 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)												
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]				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]				
		筋緊張低下: [なし ・ あり]				筋萎縮: [なし ・ あり]				筋力低下: [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]								
	眼	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]								
耳鼻咽喉	発達障害 (その他): ()													
	緑内障: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり]													
その他	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]													
聴力		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 (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): ()												

