

告示番号	41	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	41 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症				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)		
		年 月 日			年 月 日		BMI
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)						
病型	病型 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]						
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	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり]		心筋障害: [なし ・ あり]			
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]					
	消化器	肝腫大: [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] 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: ()						
その他	症状 (その他): ()						
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
病型	病型 (カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症): [発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 乳児期発症型 ・ 遅発型]						
症状	呼吸器・循環器	不整脈: [なし ・ あり]		心筋障害: [なし ・ あり]			
	内分泌・代謝	非～低ケトン性低血糖: [なし ・ あり]					
	筋・骨格	骨格筋障害: [なし ・ あり]					
	消化器	肝腫大: [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] 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: ()						
その他	症状 (その他): ()						

告示番号 41		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
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				
アシカルニチン分析	血清	遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C0 / (C16+C18) 比: () ・ 未実施	長鎖アシカルニチン (C16、C18) の減少: [なし ・ あり ・ 不明]	
	ろ紙血	遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C0 / (C16+C18) 比: () ・ 未実施	長鎖アシカルニチン (C16、C18) の減少: [なし ・ あり ・ 不明]	
カルニチン分画 (血中)	遊離カルニチン (C0): これまでの最高値: () μmol/L ・ 未実施			
ウェスタン (イムノ) プロテティング	ウェスタン (イムノ) プロテティング: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	酵素蛋白の欠損または減少: [なし ・ あり]
酵素活性測定	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1 (CPT1) 活性: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)	検体採取部位: [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] 測定値: () 基準値: ()
血液検査	AST: () U/L	ALT: () U/L	CK: これまでの最高値: () U/L	アンモニア (NH ₃): これまでの最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
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)	CPT1A 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	血清	遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C0 / (C16+C18) 比: () ・ 未実施	長鎖アシカルニチン (C16、C18) の減少: [なし ・ あり ・ 不明]	
	ろ紙血	遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C0 / (C16+C18) 比: () ・ 未実施	長鎖アシカルニチン (C16、C18) の減少: [なし ・ あり ・ 不明]	
カルニチン分画 (血中)	遊離カルニチン (C0): 最近1年間の最高値: () μmol/L ・ 未実施			
血液検査	AST: () U/L	ALT: () U/L	CK: 最近1年間の最高値: () U/L	アンモニア (NH ₃): 最近1年間の最高値: () μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施
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)	CPT1A 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]		ベザフィブラート: [なし ・ あり]	薬物療法 (その他): ()
栄養管理	治療用特殊ミルク: 必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ (721): [未実施 ・ 実施]			
	市販品のMCTミルク: [未実施 ・ 実施] 種類: () 栄養管理 (その他): ()			
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 ()			

告示番号	41	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〉	3/3
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