

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 (継続申請用)		1/2	
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"/> 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)				BMI		
		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 (申請時) ※直近の状況を記載													
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]												
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]											
その他	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: ()													
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	血清	遊離カルニチン (C0) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]					長鎖アシルカルニチン (C16、C18) の減少: [なし ・ あり ・ 不明]						
	ろ紙血	C0 / (C16+C18) 比: () ・ 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 ()
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