

告示番号		40		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	43 カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症					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 (カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症): [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]		注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明]		発達障害 (その他): ()		自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明]			
		脳神経障害: [なし ・ あり]		限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]						
		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) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]			アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]					
	ろ紙血	長鎖アシルカルニチン (C16、C18、C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]			(C16+C18:1)/C2比: () ・ 未実施					
		C14/C3: () ・ 未実施								
		遊離カルニチン (C0) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]		アセチルカルニチン (C2) の低下: [なし ・ あり ・ 不明]						
		長鎖アシルカルニチン (C16、C18、C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]		(C16+C18:1)/C2比: () ・ 未実施						
		C14/C3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)		SLC25A20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): ()	ベザフィブラート: [なし ・ あり]
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