

告示番号	43	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	44 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症				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 (極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症): [ 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 (極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症): [ 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 <b>43</b>		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				
ニアシナル分析	血清	ミristolレイン酸 (C14:1) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]	C14:1/C2比: ( )	未実施
	ろ紙血	ミristolレイン酸 (C14:1) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]	C14:1/C2比: ( )	未実施
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) プロット	ウェスタン (イムノ) プロット: [ 未実施 ・ 実施 ]		実施日: ( 年 月 日 )	
酵素活性測定	極長鎖アシルCoA脱水素酵素活性: [ 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: ( )	
脂肪酸代謝能検査	β酸化能評価 (in vitro probe assay): [ 未実施 ・ 実施 ]		実施日: ( 年 月 日 )	
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 <sub>3</sub> ): 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 ) ACADVL 遺伝子異常: [ なし ・ あり ]	
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				
ニアシナル分析	血清	ミristolレイン酸 (C14:1) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]	C14:1/C2比: ( )	未実施
	ろ紙血	ミristolレイン酸 (C14:1) の増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]	C14:1/C2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 <sub>3</sub> ): 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 ]			
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ]		実施日: ( 年 月 日 ) ACADVL 遺伝子異常: [ なし ・ あり ]	
	検査名 (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 ]			
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 ]	
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 ]		非加熱コーンスターチ: [ 未実施 ・ 実施 ]	
	異化亢進予防の指導: [ 未実施 ・ 実施 ]		長鎖脂肪酸摂取制限: [ 未実施 ・ 実施 ]	
	市販品のMCTミルク: [ 未実施 ・ 実施 ] 種類: ( )			
治療	栄養管理 (その他): ( )			
今後の治療方針	治療 (その他): ( )			
	今後の治療方針: ( )			
就学・就労状況	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