

告示番号	48	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	45 中鎖アシル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 (中鎖アシル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	呼吸障害: [なし ・ あり]		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 (中鎖アシル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	呼吸障害: [なし ・ あり]		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 48		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				
有機酸分析 (尿)		ヘキサノイルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]		スベリルグリシンの排泄増加: [なし ・ あり ・ 不明]
ニ ア シ ル カ ル 分 析	血清	カプリル酸 (C8) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]		C8/C10比: () ・ 未実施
	ろ紙血	カプリル酸 (C8) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]		C8/C10比: () ・ 未実施
ウェスタン (イムノ) プロットニング		ウェスタン (イムノ) プロットニング: [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		中鎖アシルCoA脱水素酵素 (MCAD) 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)
		所見: ()		
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) ACADM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				
ニ ア シ ル カ ル 分 析	血清	カプリル酸 (C8) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]		C8/C10比: () ・ 未実施
	ろ紙血	カプリル酸 (C8) の増加: [なし ・ あり ・ 不明]		C8/C10比: () ・ 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) ACADM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): ()
栄養管理		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]
		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