

告示番号		44		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	47 三頭酵素欠損症							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 (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 (三頭酵素欠損症): [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 (三頭酵素欠損症): [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 44		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	長鎖アシカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C16-OHおよびC18:1-OHの増加: [なし ・ あり ・ 不明]		
	ろ紙血	長鎖アシカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C16-OHおよびC18:1-OHの増加: [なし ・ あり ・ 不明]		
ウェスタン (イムノ) プロテイング	ウェスタン (イムノ) プロテイング: [未実施 ・ 実施]		実施日: () 年 () 月 () 日)	
酵素活性測定	長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素 (LCHAD) 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: ()	
酵素活性測定	長鎖3-ケトアシカルCoAチオラーゼ (LCKT) 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: ()	
酵素活性測定	長鎖エノイルCoAヒドラーゼ (LCEH) 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 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)	
	HADA 遺伝子異常: [なし ・ あり]		HADB 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	長鎖アシカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C16-OHおよびC18:1-OHの増加: [なし ・ あり ・ 不明]		
	ろ紙血	長鎖アシカルニチン (C16, C16:1, C18, C18:1) の増加: [なし ・ あり ・ 不明] C16-OHおよびC18:1-OHの増加: [なし ・ あり ・ 不明]		
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 () 月)	
	検査名: [田中・ビナー式 ・ 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)	
	HADA 遺伝子異常: [なし ・ あり]		HADB 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	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]	
	長鎖脂肪酸摂取制限: [未実施 ・ 実施]		異化亢進の予防の指導: [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