

告示番号 **87** 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) **1/4**

病名	50 ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症			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)		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 )							
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [ なし ・ あり ]		重症貧血 (Hb ≤6g/dL): [ なし ・ あり ]		凝固能低下: [ なし ・ あり ]		
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [ なし ・ あり ]		心筋症: [ なし ・ あり ]		肺高血圧症: [ なし ・ あり ]		
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [ なし ・ あり ]		腎尿管異常: [ なし ・ あり ]				
	内分泌・代謝	低血糖: [ なし ・ あり ]		糖尿病: [ なし ・ あり ]		甲状腺機能低下: [ なし ・ あり ]		
	筋・骨格	病的骨折: [ なし ・ あり ]		骨変形: [ なし ・ あり ]		関節拘縮: [ なし ・ あり ]		
		筋緊張低下: [ なし ・ あり ]		筋萎縮: [ なし ・ あり ]		筋力低下 (進行性): [ なし ・ あり ]		
	筋緊張亢進: [ なし ・ あり ]		性質: [ 痙縮 ・ 固縮 ]					
	消化器	肝腫大: [ なし ・ あり ]		脾腫大: [ なし ・ あり ]		肝機能障害 (AST ≥200 U/L, ALT ≥200 U/L): [ 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 ]		小脳性運動失調: [ なし ・ あり ・ 不明 ]		記憶力低下: [ なし ・ あり ]		
	手足のしびれ: [ なし ・ あり ]		麻痺 (一過性): [ なし ・ あり ]					
不随意運動:ミオクローヌス: [ なし ・ あり ・ 不明 ]		ジストニア : [ 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): ( )								
眼	緑内障: [ なし ・ あり ]		白内障: [ なし ・ あり ]		視力低下: [ なし ・ あり ]			
	視神経萎縮: [ なし ・ あり ]		角膜混濁: [ なし ・ あり ]		外眼筋麻痺: [ なし ・ あり ]			
	網膜色素変性: [ なし ・ あり ]							
	視野障害: [ なし ・ あり ]		半盲: [ なし ・ あり ]					
視野欠損:皮質盲: [ なし ・ あり ]								
眼球運動障害:水平性: [ なし ・ あり ]		垂直性: [ なし ・ あり ]						
耳鼻咽喉	聴力障害: [ なし ・ あり ]		聴力 (右): ( ) dB		聴力 (左): ( ) dB			
	感音性難聴: [ なし ・ あり ]							
その他	症状 (その他): ( )							
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載								
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [ なし ・ あり ]		重症貧血 (Hb ≤6g/dL): [ なし ・ あり ]		凝固能低下: [ なし ・ あり ]		
	呼吸器・循環器	不整脈:心伝導障害: [ なし ・ あり ]		心筋症: [ なし ・ あり ]		肺高血圧症: [ なし ・ あり ]		
	腎・泌尿器	糸球体硬化: [ なし ・ あり ]		腎尿管異常: [ なし ・ あり ]				
	内分泌・代謝	低血糖: [ なし ・ あり ]		糖尿病: [ なし ・ あり ]		甲状腺機能低下: [ なし ・ あり ]		
	筋・骨格	病的骨折: [ なし ・ あり ]		骨変形: [ なし ・ あり ]		関節拘縮: [ なし ・ あり ]		
		筋緊張低下: [ なし ・ あり ]		筋萎縮: [ なし ・ あり ]		筋力低下 (進行性): [ なし ・ あり ]		
筋緊張亢進: [ なし ・ あり ]		性質: [ 痙縮 ・ 固縮 ]						

告示番号 **87** 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) **2/4**

症状	消化器	肝腫大: [ なし ・ あり ]	脾腫大: [ なし ・ あり ]	肝機能障害 (AST ≥200 U/L、ALT ≥200 U/L): [ 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 ]		記憶力低下: [ なし ・ あり ]	
	痙攣: [ なし ・ あり ]		小脳性運動失調: [ なし ・ あり ・ 不明 ]		
	記銘力低下: [ なし ・ あり ]		手足のしびれ: [ なし ・ あり ]		
	麻痺 (一過性): [ なし ・ あり ]		不随意運動: ミオクローヌス: [ なし ・ あり ・ 不明 ]		
	ジストニア: [ 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): ( )			
眼	緑内障: [ なし ・ あり ]	白内障: [ なし ・ あり ]	視力低下: [ なし ・ あり ]		
	視神経萎縮: [ なし ・ あり ]	角膜混濁: [ なし ・ あり ]	外眼筋麻痺: [ なし ・ あり ]		
	網膜色素変性: [ なし ・ あり ]				
	視野障害: [ なし ・ あり ]		半盲: [ なし ・ あり ]		
耳鼻咽喉	視野欠損: 皮質盲: [ なし ・ あり ]				
	眼球運動障害: 水平性: [ なし ・ あり ]		垂直性: [ なし ・ あり ]		
	聴力障害: [ なし ・ あり ]	聴力 (右): ( ) dB	聴力 (左): ( ) dB		
その他	症状 (その他): ( )				
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					
血液検査	白血球数: ( ) / $\mu$ L	赤血球数: ( ) $\times 10^4$ / $\mu$ L	ヘモグロビン (Hb): ( ) g/dL		
	血小板数: ( ) $\times 10^4$ / $\mu$ L	BUN: ( ) mg/dL	血清クレアチニン: ( ) mg/dL		
	AST: ( ) U/L	ALT: ( ) U/L			
	血糖値 (空腹時): ( ) mg/dL	血糖値 (随時): ( ) mg/dL	血糖値 (OGTT 2時間値): ( ) mg/dL		
	アンモニア (NH <sub>3</sub> ): これまでの最高値: ( ) $\mu$ g/dL ・ $\mu$ mol/L ・ 未実施				
基準値 (白): ( ) $\mu$ g/dL ・ $\mu$ mol/L					
基準値 (至): ( ) $\mu$ g/dL ・ $\mu$ mol/L					
乳酸: これまでの最高値: ( ) mg/dL					
基準値 (白): ( ) mg/dL					
基準値 (至): ( ) mg/dL					
ピルビン酸: これまでの最高値: ( ) mg/dL					
基準値 (白): ( ) mg/dL					
基準値 (至): ( ) mg/dL					
尿検査	血尿: [ なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿 ]		蛋白尿: [ なし ・ あり ]	汎アミノ酸尿: [ なし ・ あり ]	
髄液検査	髄液中乳酸: これまでの最高値: ( ) mg/dL		基準値 (白): ( ) mg/dL	基準値 (至): ( ) mg/dL	
	髄液中ピルビン酸: これまでの最高値: ( ) mg/dL		基準値 (白): ( ) mg/dL	基準値 (至): ( ) mg/dL	
病理検査	筋生検: [ 未実施 ・ 実施 ]				
	実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日				
	部位: ( )				
赤ポロ線維 (RRF): [ なし ・ あり ]					
コハク酸脱水素酵素 (SDH) 活性染色で濃染: [ なし ・ あり ]					
チトクロームC酸化酵素 (COX) 活性染色での染色欠損: [ なし ・ あり ]					
所見 (その他): ( )					
ミトコンドリア生化学検査: [ 未実施 ・ 実施 ]					
実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日					
検体: [ 骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他 ]					
所見: ( )					
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [ 未実施 ・ 実施 ]				
	実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日				
	大脳基底核の両側対称性病変: [ なし ・ あり ]				
脳幹の両側対称性病変: [ なし ・ あり ]					
梗塞様病変: [ なし ・ あり ]					
脳萎縮: [ なし ・ あり ]					
所見 (その他): ( )					
MRスペクトロスコピー: [ 未実施 ・ 実施 ]					
実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日					
病変部の乳酸ピーク: [ なし ・ あり ]					
眼底検査	眼底検査 (急性期): [ 未実施 ・ 実施 ]				
	実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日				
	蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [ なし ・ あり ]				
視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [ なし ・ あり ]					
網膜神経線維腫大: [ なし ・ あり ]					
視神経乳頭近傍の出血: [ なし ・ あり ]					
眼底検査 (慢性期): [ 未実施 ・ 実施 ]					
実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日					
両眼の視神経萎縮所見: [ なし ・ あり ]					
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [ 未実施 ・ 実施 ]				
	実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日				
	実施施設: ( )				
	検体: [ 骨格筋 ・ 血液 ]				
	検体 (詳細): ( )				
	点変異: [ なし ・ あり ]	変異部位: ( )	病因性: [ 確定 ・ 疑い ]	変異率: ( ) %	
単一欠失: [ なし ・ あり ]	欠失部位または大きさ: ( )		変異率: ( ) %		
多重欠失: [ なし ・ あり ]	サザン法での確認: [ なし ・ あり ]	long PCR法での確認: [ なし ・ あり ]			
枯渇 (欠乏): [ なし ・ あり ]	核DNA量との相対比: ( ) %				
検査法: [ PCR法 ・ サザン法 ・ その他 ]					
検査法 (その他): ( )					
ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査: [ 未実施 ・ 実施 ]					
実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日					
所見: ( )					
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					
血液検査	白血球数: ( ) / $\mu$ L	赤血球数: ( ) $\times 10^4$ / $\mu$ L	ヘモグロビン (Hb): ( ) g/dL		
	血小板数: ( ) $\times 10^4$ / $\mu$ L	BUN: ( ) mg/dL	血清クレアチニン: ( ) mg/dL		
	AST: ( ) U/L	ALT: ( ) U/L			
血糖値 (空腹時): ( ) mg/dL					
血糖値 (随時): ( ) mg/dL					
血糖値 (OGTT 2時間値): ( ) mg/dL					

告示番号 **87** 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) **3/4**

血液検査	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 基準値 (白): ( ) μg/dL ・ μmol/L 基準値 (至): ( ) μg/dL ・ μmol/L
	乳酸: 最近1年間の最高値: ( ) mg/dL 基準値 (白): ( ) mg/dL 基準値 (至): ( ) mg/dL
	ピルビン酸: 最近1年間の最高値: ( ) mg/dL 基準値 (白): ( ) mg/dL 基準値 (至): ( ) mg/dL
尿検査	血尿: [ なし ・ 肉眼的血尿 ・ 顕微鏡的血尿 ] 蛋白尿: [ なし ・ あり ] 汎アミノ酸尿: [ なし ・ あり ]
髄液検査	髄液中乳酸: 最近1年間の最高値: ( ) mg/dL 基準値 (白): ( ) mg/dL 基準値 (至): ( ) mg/dL
	髄液中ピルビン酸: 最近1年間の最高値: ( ) mg/dL 基準値 (白): ( ) mg/dL 基準値 (至): ( ) mg/dL
病理検査	筋生検: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 部位: ( ) 赤ポロ線維 (RFF): [ なし ・ あり ] コハク酸脱水素酵素 (SDH) 活性染色で濃染: [ なし ・ あり ] チトクロームC酸化酵素 (COX) 活性染色での染色欠損: [ なし ・ あり ] 所見 (その他): ( )
	ミトコンドリア生化学検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 検体: [ 骨格筋 ・ 線維芽細胞 ・ その他 ] 所見: ( )
画像検査	CTまたはMRI検査 (頭部): [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 大脳基底核の両側対称性病変: [ なし ・ あり ] 脳幹の両側対称性病変: [ なし ・ あり ] 梗塞様病変: [ なし ・ あり ] 脳萎縮: [ なし ・ あり ] 所見 (その他): ( )
	MRスペクトロスコピー: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 病変部の乳酸ピーク: [ なし ・ あり ]
眼底検査	眼底検査 (急性期): [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 蛍光漏出を伴わない視神経乳頭の発赤・腫脹: [ なし ・ あり ] 視神経乳頭近傍毛細血管蛇行: [ なし ・ あり ] 網膜神経線維腫大: [ なし ・ あり ] 視神経乳頭近傍の出血: [ なし ・ あり ]
	眼底検査 (慢性期): [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 両眼の視神経萎縮所見: [ なし ・ あり ]
遺伝学的検査	ミトコンドリアDNA検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 実施施設: ( ) 検体: [ 骨格筋 ・ 血液 ] 検体 (詳細): ( )
	点変異: [ なし ・ あり ] 変異部位: ( ) 病因性: [ 確定 ・ 疑い ] 変異率: ( )%
	単一欠失: [ なし ・ あり ] 欠失部位または大きさ: ( ) 変異率: ( )%
	多重欠失: [ なし ・ あり ] サザン法での確認: [ なし ・ あり ] long PCR法での確認: [ なし ・ あり ]
	枯渇 (欠乏): [ なし ・ あり ] 核DNA量との相対比: ( )% 検査法: [ PCR法 ・ サザン法 ・ その他 ] 検査法 (その他): ( )
ミトコンドリア関連分子をコードする核DNA検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 所見: ( )	
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: ( )
既往歴	横紋筋融解: [ なし ・ あり ]
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	ビタミンB <sub>1</sub> : [ なし ・ あり ] 薬物療法 (その他): ( )
呼吸管理	人工呼吸管理: [ なし ・ あり ]
栄養管理	栄養管理: [ 未実施 ・ 実施 ] 詳細: ( )
血液浄化	血液浄化法: [ 未実施 ・ 実施 ] 種類: [ 持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他 ] 回数: ( ) 回/年
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