

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		☐ 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) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 年 月 日		BMI			
										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] 腎尿細管異常 : [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]											
	消化器	筋緊張亢進 : [なし ・ あり] 性質 : [痙縮 ・ 固縮]											
		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] 記銘力低下 : [なし ・ あり]											
	精神・神経	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] 腎尿細管異常 : [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]													

