

告示番号 86		先天性代謝異常 ( ) 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/3		
病名	51 ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ( )	
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 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	年 月 日	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	治癒 ・ 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 (申請時) ※直近の状況を記載						
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 ]	
	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 ]		
		痙攣 : [ なし ・ あり ]		小脳性運動失調 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]		意識障害 : [ 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) : ( )					
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			
	アンモニア (NH <sub>3</sub> ) : 最近1年間の最高値 : ( ) $\mu$ g/dL ・ $\mu$ mol/L ・ 未実施					
	基準値 (自) : ( ) $\mu$ g/dL ・ $\mu$ mol/L		基準値 (至) : ( ) $\mu$ g/dL ・ $\mu$ mol/L			
乳酸 : 最近1年間の最高値 : ( ) mg/dL		基準値 (自) : ( ) 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 (自) : ( ) mg/dL	基準値 (至) : ( ) mg/dL			

告示番号 **86** 先天性代謝異常 ( ) 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) **2/3**

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 (自): ( )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 (自): ( )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 ]		
病理検査	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 ]	
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 ]	
画像検査	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 ]		
眼底検査	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 ]	
遺伝学的検査	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): ( )		
遺伝学的検査	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	ピオチン: [ なし ・ あり ]	ビタミンB <sub>1</sub> : [ なし ・ あり ]	クエン酸: [ なし ・ あり ]	
	アスパラギン酸: [ なし ・ あり ]	グルタミン酸: [ 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 ]		
治療	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	
医療機関所在地	診断年月日	年	月	
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