

告示番号	88	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	52 フマラーゼ欠損症			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	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	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 (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): ()						
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
血液検査	白血球数: () / μ L		赤血球数: () $\times 10^4$ / μ L		ヘモグロビン (Hb): () g/dL		
	血小板数: () $\times 10^4$ / μ 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 ₃): 最近1年間の最高値: () μ g/dL ・ μ mol/L ・ 未実施		基準値 (自): () μ g/dL ・ μ mol/L		基準値 (至): () μ g/dL ・ μ 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			
ビルビン酸: 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 **88** 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 (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 (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]		
画像検査	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)：()		
眼底検査	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]		
眼底検査	脳萎縮：[なし ・ あり]		
	所見 (その他)：()		
眼底検査	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]		
	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]		
遺伝学的検査	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]		
枯渇 (欠乏)：[なし ・ あり]	核DNA量との相対比：()%		
枯渇 (欠乏)：[なし ・ あり]	検査法：[PCR法 ・ サザン法 ・ その他] 検査法 (その他)：()		
検査所見 (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)		
検査所見 (その他)	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	薬物療法：[なし ・ あり] 詳細：()		
栄養管理	栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()		
治療	治療 (その他)：()		
今後の治療方針	今後の治療方針：()		
就学・就労状況	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