

告示番号 **92** 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	56 ミトコンドリアDNA突然変異(リー(Leigh)症候群、MELAS及びMERRFを含む。)			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	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 : () / 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 **92** 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]		
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	L-アルギニン：[なし ・ あり]	L-カルニチン：[なし ・ あり]	ビタミンB ₁ ：[なし ・ あり]	
薬物療法	コエンザイムQ：[なし ・ あり]	ビタミンC：[なし ・ あり]		
薬物療法	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]		
血液浄化	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