告示番号 90　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〉

病名	57　ミトコンドリアDNA欠失(カーンズ・セイヤー(Kearns-Sayre)症候群を含む。)	受付種別	□ 継続　転出実施主体名 □ 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（　　ー　　）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]　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] 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：（　　）/μL 血小板数：（　　）×10⁴/μL AST：（　　）U/L	赤血球数：（　　）×10⁴/μL BUN：（　　）mg/dL ALT：（　　）U/L	ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL 血清クレアチニン：（　　）mg/dL
	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：（　　）μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 基準値（自）：（　　）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（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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 90　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〉　

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：（　　） 赤ボロ線維（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）：（　　）

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：（　　）
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。

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 90　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〉

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