

告示番号 **73** 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) **1/3**

病名	120 先天性葉酸吸収不全症			受付種別	<input type="checkbox"/> 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)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI	
		年 月 日	年 月 日		年 月 日	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]		体重増加不良: [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [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]		下痢: [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]		カタレプシー: [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): ()								
皮膚・粘膜	皮膚・粘膜症状: [なし ・ あり]							
眼	緑内障: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]			
	視野障害: [なし ・ あり]		視神経萎縮: [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			
その他	汎血球減少症: [なし ・ あり]		低ガンマグロブリン血症: [なし ・ あり]					
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]		体重増加不良: [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]		
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]		心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]		気管狭窄: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]		骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [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]		下痢: [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]		カタレプシー: [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]					

告示番号 73		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)		2/3	
症状	精神・神経	発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()	自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]				
	皮膚・粘膜	皮膚・粘膜症状: [なし ・ あり]					
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 視野障害: [なし ・ あり]	白内障: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり]	視力低下: [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					
	その他	汎血球減少症: [なし ・ あり] 低ガンマグロブリン血症: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()					
検査所見 (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							
血液検査	ビタミンB ₁₂ : ()pg/mL		葉酸: ()ng/mL				
負荷試験	経口葉酸負荷試験: [未実施 ・ 実施] 葉酸: 基礎値: ()ng/mL		実施日: (年 月 日) 葉酸: 頂値: ()ng/mL				
髄液検査	髄液中葉酸: ()ng/mL						
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他): ()		実施日: (年 月 日)		SLC46A1遺伝子異常: [なし ・ あり]		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()						
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
血液検査	ビタミンB ₁₂ : ()pg/mL		葉酸: ()ng/mL				
負荷試験	経口葉酸負荷試験: [未実施 ・ 実施] 葉酸: 基礎値: ()ng/mL		実施日: (年 月 日) 葉酸: 頂値: ()ng/mL				
髄液検査	髄液中葉酸: ()ng/mL						
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [未実施 ・ 実施] 検査名: [田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()		実施日: (年 月 日)		実施時年齢: (歳 か月)		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 遺伝子異常 (その他): ()		実施日: (年 月 日)		SLC46A1遺伝子異常: [なし ・ あり]		
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	カリ二肺炎: [なし ・ あり]		巨赤芽球形貧血: [なし ・ あり]				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載							
薬物療法	フォリン酸: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()						
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: ()						
	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 ()				

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