

告示番号		50		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〉		1/2	
病名		126 GABA アミノ基転移酵素欠損症						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)				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		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 (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] 易感染性 : [なし ・ あり]											
	呼吸器・ 循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり]				冠動脈疾患 : [なし ・ あり]			
	筋・骨格	気管狭窄 : [なし ・ あり]				心筋障害 : [なし ・ あり]				肥大型心筋症 : [なし ・ あり]			
		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 : [なし ・ あり]			
	精神・神経	筋緊張亢進 : [なし ・ あり] 性質 : [痙縮 ・ 固縮]											
		肝腫大 : [なし ・ あり] 脾腫大 : [なし ・ あり]											
		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]											
眼	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]												
耳鼻咽喉	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]												
その他	発達障害 (その他) : ()												
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
代謝物測定	代謝物測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
	代謝物測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
	代謝物測定③ : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		測定物質名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
酵素活性測定	酵素活性測定① : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
	酵素活性測定② : [未実施 ・ 実施]		実施日 : (年 月 日)		酵素名 : ()		検体採取部位 : ()		測定値 : ()		基準値 : ()		
血液検査	異常を示した血液検査 : [未実施 ・ 実施] 検査項目名及び測定値 : ()												
病理検査	組織診 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()												
画像検査	画像検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 検査名 : () 部位 : () 所見 : ()												

