告示番	号 1	7 先	天性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性性	寺定疾病	医療意	見書					
受給者	番号 (			) 新規登録	録 ・	継続	•	転入	(転出地	也:		)			
患	者	ふりがな				男・女	牛	年月日	平成	年	月	E	∃(満	E iii	歳)
,Ex		氏名							1 72%			-	_ ( //-		73% 7
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生体	重			g	出生	週数		在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	. (	m現在の体質	重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年		3和 2成	年	J	目	日
発症	苪		年	月頃		初診日				年	月		日		
大分類		1 アミノ酸	<b>代謝異常症</b>			細分類病	名	1 フェニ	ニルケトン尿	症(高ス	ユニルアラ	ニン血症)			
1. 臨床所見			、必要な場合は(	<b>) 内に記載</b>											
				とし ・ あり)											
	運動	障害	(なし・あり	→ 走れる ・ 歩	歩ける・	歩行障害	•	座位可	・ 寝たき	り)					
現		障害	(なし・あり									,			_
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>(未実施・実</li><li>がし・あり</li></ul>		1	(氏血)塘	,	+81	±n )			)	※実施	している場合	合
症		呼音 可動制限	(なし・あり			低血糖 肝腫大		なし ・ なし ・							
状	脾腫		(なし・あり	•		骨変形	•	なし・	,						
	尿路	結石	( なし ・ あり	)	4	持異顔貌	(	なし・	あり )						
		的異常	( なし ・ あり	•											
2. 検査所見		也の症状	( なし・あり →	<u> </u>								)			
		処となった主な	に臨床検査所見を数値を	よどを用いて具体的に	記載										
断		検査(												)	)
の		査 ( ^* (												)	
根 拠	スが3/1 その作	<b>検査 (</b> 也 (												,	
٤	Coyl													,	
なっ	確定診断	に至った特殊	検査の異常所見を記載												
た			アミノ酸・有機酸・	ムコ多糖・アシルカル				<b>棒と数値</b> を	を記載						
主		検査名(			)	検体種	(					)			,
な 検		所見 (	検体種、活性値を記	計											)
查		が 酵素名 (		#X	)	検体種	(					)			
等		所見 (													)
の 結		子検査	遺伝子変異について記	己載											
果		遺伝子名( 所見  (			)	検体種	(					)			`
3. その他の		<u> пъ</u> (													
その他の	合併	症 ( なし	· あり → 詳細:	:											)
現在の															
所見など															
4. 経 過															
現															
在															
の治															
療															
過去の主															
過去の主な治療・															
検査など															
5. 今後の振	療法方針														
		1 就学前	2. 小中学校( 通常	学級・ 通級 ・ 特	胡支援学	級) 3 #	き別さ	5摆学校 (	( 小中学部	• 車政科	な会か高質	全部 )			
就学・	就労		交(専攻科を含む)・高										も含む)		
		7. 未就学か	つ未就労 8. その他	(										)	
現状	評価		: 治癒・ 寛角												
		小児慢性特 入院	持定疾病 重症患者認定 	<u> </u>		<u>る・ 不明</u> 年	月		器等装着者 日 まで	認定基準	に該当:	しない・	<u>する・</u>	<u> </u>	
治療見	込期間		年	月 日 :		<del>年</del>			<u>ロ まで</u> 日 まで	( )			)		
上	記の通	重り診 断し	,ます。		機関名								-		
					ふよび										
					在地										
													科		
平	成	年	月 日		医師	名								ED	
					,1.10	▗▎█ <del>▗</del> ▎▞ ▗ ▎█ ▎ ▎ ▎ ▎	-√ <del></del> +⊦	: :	=						
					小児	慢性特定疾	炳指	正医番号	<del>-</del>						

告示番	号 8	先	天性代謝異常	平成(	) £	年度 小児慢	性性	<b>詩定疾病</b>	医療意	見書						
受給者	番号 (			) 新規	規登録・	継続	•	転入	、(転出	地:			)			
患	者	ふりがな				男・女	生	年月日	平成	ź	<b>F</b>	月	日	(満		歳)
		氏名		<del> </del>												
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生	生体重			g	出生	生週数	In71≾⊓		在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在	の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年	<b>手月日</b>	昭和 平成		年	月	J	日
発症	夷		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類	[病名	1 アミノ酸	代謝異常症			細分類病	名	2 高チ	ロシン血症	1 型						
1. 臨床所見		- 0.E.O. ± 0.11	V#######	\ _ <del></del>				I I								
			、必要な場合は( ニングで発見 ( カ	) 内に記載なし・ あり	)											
		障害	(なし・あり		・歩ける・	• 歩行障害	•	座位可	・ 寝たる	きり )						
現 在		障害 指数 <sup>※</sup>	<ul><li>( なし ・ あり</li><li>( 未実施 ・ )</li></ul>										)	※宝施]	ている場合	<b>.</b>
の		障害	(なし・あり		•	低血糖	(	なし・	あり )				,	,	C. 0.00 L	•
症 状	関節 脾腫	可動制限 士	( なし ・ あり ( なし ・ あり	,		肝腫大 骨変形		なし ・ なし ・								
		へ 結石	( \$\frac{1}{2} \cdot \cd	,		<sub>再変形</sub> 特異顔貌		なし・								
		的異常	(なし・あり	,									,			
2. 検査所見		也の症状	( なし · あり →	· 所見:									)			
診			に臨床検査所見を数値	などを用いて具体	本的に記載											
断の		検査( 査(													)	
根	X線	<b>倹査</b> (													)	
拠 と	その作	也 (													)	
+\	確定診断	に至った特殊	検査の異常所見を記載	烖												
た			アミノ酸・有機酸・	ムコ多糖・アシ				種と数値を	記載				)			
主 な		検査名 ( 所見 (			)	検体種	(						,			)
検			検体種、活性値を記	3載												
査 等		酵素名 ( 所見 (			)	検体種	(						)			)
の 結			遺伝子変異について	記載												,
果		遺伝子名( 所見 (			)	検体種	(						)			)
3. その他の	)所見															,
その他の	合併	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳細</li></ul>	:												)
現在の 所見など																
4. 経 過																
現																
在の																
の 治																
療																
過去の主																
な治療・ 検査など																
5. 今後の振	療法方針															
			2. 小中学校( 通常													
就学・	就労		爻(専攻科を含む)・ i つ未就労 8. その他		・ 専門学校/	専修学校など	5.	大学(短期	明大学を含	む) 6	5. 就労	(就学	中の就労も	含む)	)	
現状	<b>=</b> Ψ/ <b>#</b>		: 治癒 • 寛		• 不変										,	
- 坎1八i	ā <b>+</b> 1Щ		宇定疾病 重症患者認定					人工呼吸		<b>当認定基</b>	準に該き	当: し	ない・う	する・フ	不明	
治療見	込期間	<u>入院</u> 通院	年	<u>月</u> 月	日 から 日 から	<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		∃ まで ∃ まで	(	. 月		回)	1		
上	記の道	重り診 断し	,ます。		医療機関名											
					および											
					所在地											
717	成	年	月 E	7	医白	币名								科	印	
*	ארו	+	/3 [	4	运5	ריי 🗖									⊢lı	
					.1. 17		:√=±+	;-E=-								
					<i>ባ</i> ነሃ	見慢性特定疾	内指	正医番号	<del>-</del>							

告示番号	9	先天性代謝異常	<u>平成(  )</u>	年度 小児慢	性特	定疾病	医療意見書	<u> </u>				
受給者番号 (		)	新規登録	継続	٠	転入	、(転出地:			)		
患者	ふりがな 氏名	£		男・女	生生	年月日	平成	年	月	日	(満	歳)
出生都道府與	₹ <sup>※1</sup>		出生体重			g	出生週数			在胎	退	3
現在の身長	*2	. cm	n 現在の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年月日	昭和 平成		年	月	日
発病		年	月頃	初診日			年		月		日	
大分類病名	1 アミ	ジ酸代謝異常症		細分類病	名	3 高チ	ロシン血症 2 型					
現在の症状 財産 財産 財産 財産 対 対 対 対 対 対 対 対 対 対 対 対 対 対		( なし ・ あり → ( なし ・ あり ) ( 未実施 ・ 実航 ( なし ・ あり )	・ あり ) ・ 走れる ・ 歩ける 西 → 詳細:	<ul> <li>歩行障害</li> <li>低血糖</li> <li>肝腫大</li> <li>骨変形</li> <li>特異顔貌</li> </ul>	( t.	;U ·	あり ) あり ) あり )			)	※実施してい	る場合
診 断 の 根 拠 と	液検査( 検査 ( 線検査 ( の他 (	主な臨床検査所見を数値など ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・	を用いて具体的に記載									)
つ た 主 な 検 査	謝産物の測 検査名 所見	(大) ( アミノ酸・有機酸・ムニ ( ( ( ( ( ) 検体種、活性値を記載 ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) (		などの検査について ) 検体種 ) 検体種	(	種と数値を	記載			)		)
等 の <b>遺</b> 結 果	所見 <b>伝子検査</b> 遺伝子名 所見	( 遺伝子変異について記憶 ろ( (		)  検体種	(					)		)
3. その他の所見 その他の 現在の 所見など	併症(	なし ・ あり → 詳細:										)
4. 経 過												
在 の 治 療												
過去の主 な治療・ 検査など												
5. 今後の療法方針												
就学·就労		前 2. 小中学校( 通常学 学校(専攻科を含む)・高等									<u></u> o含む)	
現状評価	一つに	は学かつ未就労 8. その他 (○日 : 治癒 · 寛解							, .	45.1	)	
治療見込期間	小児慢 入院	性特定疾病 重症患者認定基 完        年	基準に該当:   しない・     月   日 から	<u>する · 不明</u> 年	月		器等装着者認定 3 まで	基準に該当	i: (	ンない · 🤄	16 ・ 不明	<u> </u>
	通り診し	<del>え</del>	月 日 から 医療機関名 および 所在地	年 4	月	F	∃ まで	(月		回 )		
平成	年	月 日		師名							科 El	р
			小	児慢性特定疾	病指	定医番号	<del>-</del>					

告示番号	1(	先天	<b>E性代謝異常</b>	平成(	)年度 小児	慢性	寺定疾病	医療意見	書				
受給者番号	号 (		)	新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転刀	、 (転出地:			)		
患者		ふりがな			男・な	, /-	年月日	平成	年	月		(満	歳)
芯伯		氏名			カ・3	\ \ ±	:4-71口	干瓜	#	Э		( 冲	际义 )
出生都道	節原県※	1		出生体重			g	出生週数			在胎	週	
現在の身	身長**2		. cm	現在の体重 <sup>*2</sup>		•	kg	母の生年月日	日 昭和平成		¥	月	日
発病			年	月 頃	初診	B		年		月	E	3	
大分類病	有名	1 アミノ酸	代謝異常症		細分類	病名	4 高升	-ロシン血症 3 型	뒫				
1. 臨床所見													
現在の症状 查所見	新運知知成 関脾尿眼科	見マススクリー <u>-</u> 章害 章害 旨数 <sup>※</sup> 章害 可動制限 大	必要な場合は( )	・ あり ) 走れる ・ 歩ける ō → 詳細:	· 歩行障電低血糖肝腫大骨変形特異顔貌	(	座位可 なし ・ ななし なし	あり ) あり ) あり )			) *	く実施している場	合
	断の根拠	心となった主な[	ニューログログログログログログログログでである。 温床検査所見を数値など	を用いて具体的に記載	<u> </u>								
断の根拠と	尿検1 X線核 その他												) ) )
J 7			食査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ムコ	]多糖・アシルカルニチ:	ンなどの検査につ	いて検付	▲種と数値	を記載					
た 主		検査名 ( 所見 (			) 検体種	<b>E</b> (					)		`
な 検			検体種、活性値を記載										)
查 等		酵素名 ( 听見 (			)  検体種	<b>E</b> (					)		)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記載	敱	) 10/17	e /					`		,
果		遺伝子名( 听見  (			)  検体種	₽ (					)		)
3. その他の所!	<b>見</b> 合併》	÷ ( †)	· あり → 詳細:										
その他の 現在の 所見など	□17F7	IE (AU	・ のり → 計和:										,
4. 経過現													
在 の 治													
療													
過去の主 な治療・ 検査など													
5. 今後の療法	方針												
就学•就		4. 高等学校 7. 未就学かっ	2. 小中学校 (通常学 (専攻科を含む)・高等 O未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専門学	校/専修学校な	<b>5.</b>	大学(短	期大学を含む)	6. 就労			<b>含む)</b> )	
現状評価	価		<ul><li>: 治癒・ 寛解</li><li>定疾病 重症患者認定基</li></ul>					<ul><li>死亡・判</li><li>数器等装着者認定</li></ul>		当: した	ない・ する	る・不明	
治療見込期	期間	入院 通院	年	月 日から	年	月 月		日 まで 日 まで	(月				
上記	 己の通	り診断し		<u>月</u> 日から 医療機関 および 所在地	1名	<i></i>		<u> д кс</u>	<u> ( A</u>		回 )		
平成	Ž	年	月 日		医師名						₹	印	
				,	小児慢性特定	疾病指	<b>訂定医番</b> 号	号					

告示番	号 1	1 先3	<b>F性代謝異常</b>	<u> </u>	成(	)年度 小児慢	性物	<b>持定疾病</b>	医療意	見書				
受給者	番号 (			)	新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	、(転出	地:		)		
患	者	ふりがな 氏名				男・女	生	年月日	平成	年	月	Е	3 (満	歳)
.1./1 +/	7.44 10 %									- VIII 47P		<del>-</del>	N.	
	『道府県 <sup>》</sup>				出生体重			g		E週数 	<b>≴</b> ⊓	在胎	J.	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	•	cm	現在の体重**2		•	kg	母の生年	月日 平	元 成	年	月	日
発症	丙		年	月	頃	初診日				年	月		日	
大分類	頁病名	1 アミノ酸	代謝異常症			細分類病	名	5 高プ	ロリン血症					
1. 臨床所見		5のに○をつけ、	、必要な場合は(	) 内に	記載									
	新生	児マススクリー:	ニングで発見	(なし・	あり )	比仁陈安		m:/-	~=+ -	-6 )				
現	運動 知能	障害	(なし・ な	あり )		• 歩行障害	•	坐业山	• 後/cc	( עיב				
在 の	知能 成長	指数 <sup>※</sup> 暗宝	<ul><li>( 未実施 ・</li><li>( なし ・ さ</li></ul>		→ 詳細:	低血糖	( 7	なし ・	あり )			)	※実施してい	る場合
症	関節	可動制限	(なし・ る	あり )		肝腫大	( )	なし・	あり )					
状	脾腫 尿路		( なし · a			骨変形 特異顔貌		なし ・ なし ・						
	眼科	的異常	(なし・で	あり )		19700000		0.0	,			,		
2. 検査所見		也の症状	( なし・あり	→ 所見	:							)		
診		処となった主な 検査(	臨床検査所見を数	女値などを用	いて具体的に記載									)
断の	尿検	査 (												)
根 拠	X線 その他	<b>検査 (</b> 也  (												)
٤			A	40										,
っ			検査の異常所見を アミノ酸・有機配		唐 ・ アシルカルニチ	ンなどの検査につい	て検体	<種と数値を	記載					
た 主		検査名 (				)  検体種	(					)		,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値	を記載										)
查等		酵素名 ( 所見 (				)  検体種	(					)		)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異につ	いて記載										,
果		遺伝子名( 所見  (				)  検体種	(					)		)
3. その他の		庁 / +>!	・ あり → ii	¥%m .										)
その他の 現在の	合併	症 (なし	<ul><li>めり → 計</li></ul>	干水田 :										,
所見など														
4. 経 過														
現 在														
の 治														
療														
過去の主														
な治療・ 検査など														
5. 今後の振	療法方針													
就学・	·就労					援学級 ) 3. 4 校/専修学校など							も含む)	
		7. 未就学か	つ未就労 8. そ	の他 (									)	
現状	評価				改善・ 不 [該当: しない	変 ・ 再発 ・ する ・ 不明						しない・	する・ 不明	<u> </u>
治療見	込期間	入院 通院	年	月日	日から	年	月日		∃ まで	/ F	i		`	
上	記の通	週院 通り診 断し	<u>年</u> ,ます。	月	日 から 医療機関	年 『名	<u>月</u>		∃ まで	(月	ı	回	1	
					および									
					所在地	<u> </u>							TV	
平	成	年	月	日	1	医師名							科 E	П
		-	-			=							·	
						小児慢性特定疾	病指	定医番号	<del></del>					
1														

告示番	号 1	8 分	天性代謝異常	平成(	)年度 小児慢	性特	定疾病	医療意見書				
受給者	番号 (			新規登録	· 継続		転入	、 ( 転出地 :		)		
患	者	ふりがな 氏名			男・女	生生	∓月日	平成	年 月	<b>]</b>	日 (満	歳)
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生体重			g	出生週数		在胎	j	周
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	. cn	n 現在の体重 <sup>※2</sup>	2		kg	母の生年月日	昭和 平成	年	月	日
発症	苪		年	月頃	初診日			年	F.		日	
大分類		1 アミノ	酸代謝異常症		細分類病	名	6 לום ל	ダーゼ欠損症				
現在の症状 検 診断の根拠となつた主	- 該当年 の	児障障指障可大結的也 妙検査検也 に産検です。 ** 制 常状 た(((((たれ)))) で変われている。 「他の名ができます。」 は、	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( 未実施 ・ 実施 ・ まり ) ( なし ・ あり → 所) ない。 ため が を動き	が ・ あり) ・ 走れる ・ 歩ける 色 → 詳細: が見: でを用いて具体的に記載	低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( た ( た ( た	*L • *L • *L • *L •	あり ) あり ) あり ) あり )		)	※実施してい	) ) ) )
エな検査等	酵素	<b>活性の測</b> 定 酵素名	( 定 検体種、活性値を記載 (	1	)  検体種	(				)		)
の結果	遺伝		( 遺伝子変異について記! ( (	載	)  検体種	(				)		)
3. その他の その他の 現在の 所見など			:し ・ あり → 詳細:									)
4. 経過 現在の治療												
過去の主 な治療・ 検査など												
5. 今後の振	療法方針	1 就学前	〕 2. 小中学校( 通常学	<b>〜級・ 涌級 ・ 特別さ</b>	5摇学級 ) 3 4	诗则支	摇学校(	小中学部 · 車	(ク科を含む高	等部 )		
就学・		4. 高等学 7. 未就学	たい	等専門学校 ・ 専門学	や校/専修学校など	5. ナ	、学(短其	明大学を含む)	6. 就労(就		も含む) )	
現状		小児慢性 入院	特定疾病 重症患者認定基				人工呼吸	おき装着者認定基 日 まで		しない・	する・ 不明	月
上 治療見		通院 <b>通り診 断</b>	年 します。	月 日 から 医療機関 および 所在地		月		∃ まで	(月		)	
平	成	年	月 日		医師名						科 [	ÉP
					小児慢性特定疾	病指!	定医番号	<u></u> 				

告示番号	20	先天	<b>F性代謝</b> 星	と と と と と と と と と と と と と と と と と と と	平成(	) <b>£</b>	F度 小児	曼性特	寺定犯	疾病	医療意見	書					
受給者番号 (				)	新規	現登録・	継続	•		転入	、 (転出地:			)			
患者		りがな こ名					男・女	生	年月	日	平成	年	月	Е	丨(満		歳)
出生都道府以	<b>₽</b> <sup>※1</sup>				出生	生体重				g	出生週	数		在胎		週	
現在の身長	<b></b> *2			cm	現在の	の体重**2			,	kg	母の生年月日	日 昭和 平成		年	月		B
発病			年		月頃		初診E	3			年	Ē	月		日		
大分類病名	1	アミノ酸化	代謝異常症	Ē			細分類組	有名	7	メーフ	プルシロップ尿症	Ē					
現在の症状 現在の症状 おび 気 気 気 気 しん 関 を しん		ススクリーニ いな な き も も 制限 こ に に に に に に に に に に に に に に に に に に	ニングで発し で発し いまないまない はなないないないないないない はないないないないないないといる。 このである。 このである。 このである。	・ あり → ・ あり ) 亟 ・ 実施	・ あり 走れる ・ → 詳細	・ 歩ける ・ :	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	(	なし なし なし		・ 寝たきり) あり) あり) あり) あり)			)	※実施し	でいる場合	ì
2. 検査所見 診断の	担加レカ	いった主か	施	見を数値などを	を用いて目が	大的に記載											
診断 の根 拠 と	液検査 検査 線検査 の他	ī ( ( (				からいています。										) )	
たま	謝産物	<b>別の測定</b> 歪名 (	食査の異常所 アミノ酸・ a		多糖・アシ	・ルカルニチンな。 )			本種と数	数値を	を記載			)			)
な 検 <b>酌</b> 査 等	<b>素活性</b> 酵素	<b>Eの測定</b> 長名 (	検体種、活	性値を記載		)	検体種	(						)			)
		<b>查</b> 云子名(	遺伝子変昇	異について記載	Í	)	検体種	(						)			,
3. その他の所見	所見	<u> </u>															)
会 その他の 現在の 所見など	併症	( なし	・あり	→ 詳細:													)
4. 経 過																	
現 在 の 治 療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方針	ı																
就学・就労	4. 7.	高等学校 未就学かっ	(専攻科を つ未就労	含む)・高等 8. その他(	専門学校	・ 専門学校/	専修学校など	5.	大学	(短其	小中学部 ・ ! 朋大学を含む)	6. 就免			5含む)	)	
現状評価		児慢性特		<b>主患者認定基</b>	準に該当:	しない・っ	する・ 不明		人工	呼吸	死亡 ・ 判 器等装着者認定		三、	<i>」</i> ない・	する・フ	不明	
治療見込期間	-	入院 通院	<del>                                     </del>			日 から 日 から	<u>年</u> 年	月 月			<u>日 まで</u> 日 まで	(月			)		
上記の	通り		ます。	. ,		医療機関名 および 所在地	,	, ,				. , ,		П	,		
平成		年	月	日		医部	币名								科	EP	
						小児	見慢性特定	疾病指	定医	番号	<u> </u>						

告示番号	19	先天	<b>F性代謝異常</b>	平成 ( )	年度 小児慢	性特	定疾病	医療意見書	탈				
受給者番·	号 (		)	新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	、 (転出地:			)		
患者		ふりがな			男・女	生在	≣月日 ■	平成	年	月		(満	歳)
,S. H	!	氏名		I	<i>5</i> 7 × ×	工士	-/10	T-13X		73		( //ш)	/小火 /
出生都道	道府県 <sup>※</sup>	1		出生体重			g	出生週数			在胎	週	
現在の	身長 <sup>※2</sup>		. cm	現在の体重**2			kg	母の生年月日	昭和 平成	É	F	月	日
発病			年	月頃	初診日			年		月	Е	3	
大分類症	<b></b>	1 アミノ酸	代謝異常症		細分類病	名	8 ホモ:	シスチン尿症					
1. 臨床所見	- \\/ <del></del>	01=0±0H	V#54804 ( )	-h/-=7±4									
現在の症状	新運知知成関脾尿明	児マススクリー <u>:</u> 障害 障害 指数 <sup>※</sup> 障害 可動制限 大		・ あり ) 走れる ・ 歩ける ā → 詳細:	<ul><li>步行障害</li><li>低血糖</li><li>肝腫大</li><li>骨変形</li><li>特異顔貌</li></ul>	( ( な な な な	<b>座位可</b> ししししし	あり ) あり ) あり )			) **	実施している場	合
2. 検査所見	断の根拠	処となった主な[	臨床検査所見を数値など	 を用いて具体的に記載									
診断の根拠とな	尿検: X線板 その低												) ) )
٦ PE			食査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ムコ	]多糖・アシルカルニチン	などの検査についる	て検体科	重と数値を	を記載					
た 主		検査名(			) 検体種	(					)		,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載										)
査 等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	(					)		)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記載										,
果		遺伝子名( 所見  (			)  検体種	(					)		)
3. その他の所	<b>視</b> 合併	Ė ( +)	· あり → 詳細:										,
その他の 現在の 所見など	□1/h		・ めり → 評和:										,
4. 経過現													
在 の 治 療													
過去の主													
な治療・ 検査など													
5. 今後の療法	去方針												
就学・就	労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 ( 通常学 ( 専攻科を含む) ・高等 つ未就労 8. その他 ( : 治癒 ・ 寛解	事門学校 · 専門学校	交/専修学校など	5. 大	学(短期		6. 就労			む) )	
現状評価	価	小児慢性特	:					<ul><li>死し・判決</li><li>器等装着者認定</li></ul>		当: した	ぱい・する	る・不明	
治療見込	期間	入院 通院		月 日 から 月 日 から	<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		日 まで 日 まで	(月		<pre>0 )</pre>		
上言	記の通	iり診断し		ア ロ がり 医療機関名 および 所在地		, ,		<u> </u>	( ) ]		<i>⊔ /</i>		
平成	Ż	年	月 日	医	師名						¥	4 ED	
				小	、児慢性特定疾	病指定	官医番号	클					

告示番	号 1	2	先天	性代謝	異常	平成(	) £	丰度 小児	慢性	寺定疾	病	医療意見						
受給者	番号 (				)	新規	見登録・	継続	•	転	入	(転出地:			)			
患	者		)がな :名					男・女	生	年月日	:	平成	年	月	日	(満		歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>				出生	生体重		,	Ç	g	出生週数	<b>汝</b>		在胎		週	
現在の	D身長 <sup>※2</sup>	2			. cm	現在位	の体重**2			k	g	母の生年月日	田和 平成		年	月		В
発症	丙			年		月頃		初診	B			年		月		日		
大分類		1	アミノ酸イ	代謝異常	症			細分類	病名	9 高	メチ	オニン血症						
現在の症状	該当する 主 新運知知成関脾尿 眼球 眼球 の の の の の の の の の の の の の	児障障指障可能を	ススクリー: : : : : : : : : : : : : : : : : : :	こと((((((((発ししましん)のでななまなななななななななななななななななななななななななななななななななな	・ あり → ・ あり ) 施 ・ 実旅	・ あり 走れる ・ 重 → 詳細	・ 歩ける · :	・ 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	(	座位可 なし ・・ なななし なし	ā ā	・ 寝たきり) あり) あり) あり) あり)			)	※実施して	いる場合	
2. 検査所見		抑ルナ	シった主が	<b>汽车 給</b> 杏	· ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	を田いて目が	大的に記載											
診断の根拠と		検査 査 検査	(		NTC COXIDAC	ели Сж	からいてい										) )	
な ;					所見を記載													
た 主		検査	名(	アミノ酸・	・有機酸・ム	]多糖・アシ	/ルカルニチンな )			本種と数値	直を言	記載			)			
ー な 検		所見 <b>活性</b>		検体種、	活性値を記載													)
查 等		酵素 所見					)	検体種	₫ (						)			)
の 結 果	遺伝	子検		遺伝子変	変異について記載	戝	)	検体種	<b></b> € (						)			,
		所見	<u> </u>															)
3. その他の その他の 現在の 所見など	<b>所見</b> 合併	<u></u>	(なし	• bb	) → 詳細:													)
4. 経過																		
現在の治療																		
過去の主 な治療・ 検査など																		
5. 今後の援	法万針																	
就学・	就労	4. i	高等学校	(専攻科								小中学部 ・ 専 大学を含む)			部) 中の就労も	·含む) )		
現状語	評価				・ 寛解 症患者認定基							死亡 · 判定 器等装着者認定		当: 「	しない・っ	する・不	明	
治療見	<b>込期間</b>		入院		年	月	日から	年	F.		日	まで					-/3	
上	記の追		通院 <u></u> 診 断し	<u>l</u> ます。	年	月	日 から 医療機関名 および 所在地	年	<u></u> 月	<u>I</u>	日	まで	(月_			1		
平	成		年	月	日		医部	币名								科	EP	
							小児	見慢性特定	疾病指	官定医番	号							

告示番	号 1	6	先天	<b>E性代謝</b>	異常	平成(		<u>) 年</u> 月	度 小児性	曼性特	<u> 持定疾病</u>	5 医療	意見書						
受給者	番号 (				)	新	規登録	•	継続	•	転入	(転出	: 地:			)			
患	者	ふりた 氏名						Ē	男・女	生	年月日	平成	1	年	月	Е	:(満	İ	歳)
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>				出	生体重			<u> </u>	g	出	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2			. cn	1 現在	の体重 <sup>※2</sup>	!		ē	kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	1	日
発症	苪			年		月頃			初診日	1			年		月		日		
大分類	頁病名	1 7	でとノ酸イ	代謝異常約	定				細分類病	名	10 非ケ	「トーシス型	凹高グリ	シン血症	Ē				
1. 臨床所見		בישובים	たつけ	必亜が担合	<b>計は ( )</b>	内に記載													
現在の症状	新運知 知成関脾尿眼の脱炎 いんしょう いんしょう いんしょう いんしょう かいいん かいいん かいいん かいいん かいかい かいいん かいいん かいい	児マス 障害 障害 指 質害 で で で で で で で で で で で き で う で う で う で う	スクリーニ	ニング(((((((く)でない。 まない まいまい まいまい はいまい はいない ないない はいしい しいしい しいしい		・ あり ・走れる 西 → 詳細	・歩ける	低 肝 骨	歩行障害 血糖 腫大 変 異顔貌	( :	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	きり )			)	※実施し	っている場合	À
2. 検査所見診		拠となっ	た主な問	塩床検査所	見を数値など	を用いて具ん	体的に記載	È											
断の根拠とな	尿検 X線は その(		(															) ) )	
つ				食査の異常所 アミノ酸・	听見を記載 有機酸・ム∑	⊤多糖・アキ	シルカルニチ	ンなどの	検査につい	て検は	種と数値を	を記載							
た 主		検査を	፭ (	, , ,	13117422			)	検体種			-10-17				)			,
な 検		所見 <b>活性σ</b>	( )測定	検体種、活	舌性値を記載														)
查等		酵素名 所見	3 ( (					)	検体種	(						)			)
の結	遺伝	子検査	ì	遺伝子変	異について記述	載													,
果		遺伝子	P名( (					)	検体種	(						)			)
3. その他の		··-	/ +xi	± h	, ≣¥¢m .														
その他の 現在の 所見など	合併	业	( 40	· თე	→ 詳細:														)
4. 経過																			
現 在																			
の 治 療																			
過去の主 な治療・ 検査など																			
5. 今後の振	療法方針																		
					14 ( )= 1/2 1/2 1/2 1/2 1/2 1/2 1/2 1/2 1/2 1/2		44-54					(							
就学・	就労	4. 高 7. 未	等学校 就学か?	(専攻科を つ未就労	校 ( 通常学 含む)・高等 8. その他 (	等専門学校	・専門学	校/専作	多学校など	5.	大学(短り	期大学を含	む)	6. 就労			5含む)	)	
現状	評価				<ul><li> 寛解</li><li> 走患者認定基</li></ul>							死亡 ・ 器等装着:			当: し	Jない ·	する・	不明	
治療見	込期間		<u>院</u> 通院		<u>年</u> 年	<u>月</u> 月	日 から 日 から		<u>年</u> 年	月 月		<u>日 まで</u> 日 まで		(月			)		
上	記の追	重り診	多断 し	ます。			医療機関 および 所在地	:	•	· •									
平	·成	1	年	月	日			医師名	<u>,</u>								科	ED	
							,	小児慢	<b>慢性特定</b> %	英病指	定医番号	를							

告示番	号	先列	天性代謝異常	<u>;                                    </u>	平成(	)年	度 小児慢	性物	<b>持定疾病</b>	医療意	意見書						
受給者	番号 (			)	新規登録	•	継続	•	転入	、 (転出	地:			)			
患	者	ふりがな					男・女	生	年月日	平成	ź	¥	月	Е	(満	İ	歳 )
		氏名			–										`		
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	K1			出生体重				g	出3	生週数	107140		在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体重**2	2			kg	母の生物	年月日	昭和 平成		年	F	<u> </u>	日
発症	夷		年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類	<b>顛病名</b>	1 アミノ酸	代謝異常症				細分類病	名	11 N-7	゚セチルグル	レタミン酉	始合成四	孝素欠担	員症			
1. 臨床所見		- 0/= 0 ± 0//	V=1404						I I								
			、必要な場合は( ニングで発見		・ あり)												
		障害 陪害			走れる ・ 歩ける	•	歩行障害	•	座位可	・寝た	きり )						
現 在		障害 指数 <sup>※</sup>	( なし ・ ( 未実施 ・		→ 詳細:									)	※実施し	_ている場合	}
の	成長	障害	(なし・				5.血糖		なし・								
症 状	関即 脾腫	可動制限 大	( なし ・ ( なし ・	,			F腫大 骨変形	•	なし ・ なし ・	,							
		結石	(なし・	あり )			持異顔貌		なし・								
		的異常 他の症状	( なし ・ ( なし ・ あり	,	∃.									)			
2. 検査所見		E071E1X	(ימט י טאי)	) <del>-&gt; 1013</del>	元.									,			
診		拠となった主な 検査(	臨床検査所見を	数値などを	用いて具体的に記載	ķ										)	
断の		査(														)	
根		<b>検査</b> (														)	
拠 と	その作	也 (														)	
なっ			検査の異常所見を														
た		<b>産物の測定</b> 検査名 (		酸・ムコミ	多糖・アシルカルニチ	ンなど( )	D検査につい <sup>-</sup> 検体種		種と数値を	を記載				)			
主 な		所見 (				,	IX PT	•						,			)
検			検体種、活性値	直を記載		`	₩₩	,						`			
查等		酵素名 ( 所見 (				)	検体種	(						)			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異にて	ついて記載													ŕ
果		遺伝子名( 所見  (				)	検体種	(						)			)
3. その他の		···· / 151	± 10	=34.6m													,
その他の	合併	症 (なし	<ul><li>あり → 1</li></ul>	詳細:													)
現在の 所見など																	
4. 経 過																	
現																	
在 の																	
治																	
療																	
過去の主																	
な治療・ 検査など																	
5. 今後の振	療法方針																
					ひ・ 通級 ・ 特別支												
就学・	就労		き (専攻科を含む) つ未就労 8. そ		専門学校 ・ 専門学	学校/専	修学校など	5.	大学(短期	明大学を含	む) (	5. 就労	(就学中	Pの就労も	5含む)	)	
現状	≣亚/邢				・ 改善・ 不	変	• 再発										
-5t1/\i	рТІЩ	小児慢性特 入院	宇定疾病 重症患者		集に該当: しない	・する	<u>5 ・不明</u> 年		人工呼吸		者認定基	準に該	当: し	ない・	する・	不明	
治療見	込期間	通院	年				<del>- 牛</del> 年	<u>月</u> 月		<u>∃ まで</u> ∃ まで		月			)		
上	記の通	重り診 断し	<i>,</i> ます。		医療機関	名											
					および												
					所在地	12									T.,		
377	成	年	月	日		医師律	玄								科	印	
	,-X	-	/ J	ш		스마니	Н									⊢lı	
						사녀의	晶件性学点	-√ <del></del> +=	宁医来口	_							
						小児	曼性特定疾	内指	止达留气	J							

新名   大名   大名   大名   大名   大名   大名   大名	告示番	号	先列	F性代謝異常	平成(	)年度!	小児慢性!	持定疾症	<b>医療意見</b>	書				
近年報   現在の分野で	受給者	番号(			新規登録	·	<b>迷続</b> •	転り	入 (転出地:			)		
出生体部連門所述   出生体理   写 出生運動   石油   週   世本部連門所述   日   日   日   日   日   日   日   日   日	患	者			•	男	· 女 4	年月日	平成	年	月	В	(満	歳)
現在の月景 <sup>12 </sup>			1		1									
現代の時代	-					_		g		D77.4⊓				
大分類病名	現在	の身長**	2	. CI	m 現在の体重 <sup>*</sup>	:2		kg	母の生年月日			年	月	日
	発制	丙		年 ————————————————————————————————————	月 頃	7	初診日				月		日 ————	
新生野された。(全別、必要な場合は() PMLの数 新生野でスクローンアで記し、 4の) まれる ・ 歩ける ・ 歩行時間 ・ 原位可 ・ 終たか)) 遠端時間 ( 20			1 アミノ酸	代謝異常症		細念	分類病名	12 カル	バミルリン酸合原	成酵素欠	損症			
漢刺の音			5のに○をつけ、	. 必要な場合は ( )	内に記載									
関係を (以し、おり) 日本語 (以し、おり、この) 日本語 (以していては、はし、はし、まり、この) 日本語 (以していては、まし、はし、はし、はし、はし、まり、この) 日本語 (以口の) 日		-				る ・ 歩行	〒障害 ·	座位司	・ 寝たきり)	ı				
京長岡華		知能	障害	( なし ・ あり )		w >1	11+11	, <u></u> ,	12/22 /			,	Websites	ш ^
### (	の					低血粉	<b>=</b> (	なし・	あり )			)	※実施している	湯台
原料時 ( なし ・ あり ) 特異態態 ( なし ・ あり ) 特異態態 ( なし ・ あり ) 目的時間 ( なし ・ あり ) その他の地域 ( なし ・ あり ) 不見 :														
その他の成状		尿路	結石	( なし ・ あり )					,					
2. 検査所属				, ,								)		
動画		見				+I\						,		
の 無検査 (	診			臨床検査所見を数値な	とを用いて具体的に記	<b></b>								)
## での他( ## での他( ## でいん できまって できます。   1.	の													)
日本	拠													)
○ 代謝権権の測定 アシ酸・有機酸・ム3多糖・アシルカニテンなどの検査について検体極と数値を記載	な	確定診断	に至った特殊を	命舎の異学所見を記載										
世	っ	代謝	産物の測定		コ多糖・アシルカルニ			本種と数値	を記載					
検 酵素五性の測定						) 核	(体種)					)		)
等 所見 ( 遺伝子変異について記載 遺伝子変異について記載 遺伝子変異について記載 遺伝子変異について記載 遺伝子変異について記載 遺伝子変異について記載 遺伝子変異について記載 遺伝子変異について記載	検			検体種、活性値を記載	ኔ ዩ	\ ±	<b>5</b> 4年 /					,		
議してみました。	等					) 15	大化型 (					)		)
( なし ・ あり → 詳細:				遺伝子変異について記	載	) #	金体種 (					)		
での他の現在の 所見など 4. 経 通 現 在 の の 治 海 療 を含など 5. 今後の療法方針  1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級・通級・特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部・専攻科を含む高等部) 4. 高等学校 (写攻科を含む)・高等専門学校・専門学校・専門学校・ラ門学校・ラ門学校・ラースは、アースは、アースは、アースは、アースは、アースは、アースは、アースは、ア						/ 15	<b>大学注</b> (							)
現在の			· 症 ( なし	· あり → 詳細:										)
現在 の の 治療			, , , , ,	27.11										,
現在 の 治療・検査など														
###  ###  ###  ###  ###  ###  ###  ##														
過去の主 な治療・検査など   1. 就学前 2. 小中学校(通常学級・ 通級・ 特別支援学級) 3. 特別支援学校(小中学部・ 専攻科を含む高等部)	在													
過去の主   お治療・検査など	治													
2. 分後の療法方針   1. 就学前 2. 小中学校(通常学級・通級・特別支援学級) 3. 特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)	療													
大学・教の療法方針   1. 就学前 2. 小中学校(通常学級・通級・特別支援学級) 3. 特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)														
1. 就学前 2. 小中学校(通常学級・通級・特別支援学級) 3. 特別支援学校(小中学部・専攻科を含む高等部)														
就学・就労   4. 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   5. 大学(短期大学を含む)   6. 就労(就学中の就労も含む)   7. 未就学かつ未就労   8. その他(	5. 今後の新	療法方針												
就学・就労   4. 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   5. 大学(短期大学を含む)   6. 就労(就学中の就労も含む)   7. 未就学かつ未就労   8. その他(														
就学・就労   4. 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   5. 大学(短期大学を含む)   6. 就労(就学中の就労も含む)   7. 未就学かつ未就労   8. その他(			1 就学前	2 小中学校 ( 通堂学	ど級・ 通級 ・ 特別	支援学級 )	3 特別:	古摇学校	( 小山学部 • 词	事で利を今	お高等音	R )		
現状評価	就学・	·就労	4. 高等学校	(専攻科を含む)・高	等専門学校 ・ 専門								含む)	
現状評価     小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当: しない・する・不明     人工呼吸器等装着者認定基準に該当: しない・する・不明       治療見込期間     年月日から年月日から年月日まで(月回)       上記の通り診断します。     医療機関名および所在地       平成年月日     日医師名						不変・ ፤	再発 •	悪化・	死亡 ・ 判	定不能			)	
治療見込期間     通院     年月日から年月日まで(月回)       上記の通り診断します。     医療機関名および所在地       科平成年月日     医師名	現状	評価	小児慢性特	定疾病 重症患者認定	基準に該当: しない	・する・	不明	人工呼吸	2器等装着者認定		当: し	ない・す	る・不明	
医療機関名 および 所在地 料 平成 年 月 日 医師名 印	治療見	込期間								(月		回 )		
所在地 科 平成 年 月 日 医師名 印	L	記の追	重り診 断し	,ます。	医療機	関名								
平成 年 月 日 医師名 印														
平成 年 月 日 医師名 印					)丌仕:	낸							私	
小児慢性特定疾病指定医番号	平	成	年	月 日		医師名								
小児慢性特定疾病指定医番号														
						小児慢性	特定疾病技	旨定医番号	号					

告示番号	4	先天	<b>F性代謝異常</b>	<b>İ</b>	平成(	)年	度 小児慢	性特	定疾病	医療調	急見書						
受給者番号	릉 (			)	新規登録	•	継続	•	転入	、 (転出	出地:			)			
患者		ふりがな 氏名				:	男・女	生生	年月日	平成	1	年	月	E	日(満		歳)
出生都道	·····································	1			出生体重			I	g	出	生週数			在胎		週	
現在の身	身長 <sup>※2</sup>			cm	現在の体重*	2			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	]	日
発病			年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類病	名	1 アミノ酸	代謝異常症				細分類病	名	13 オル:	ニチントラ	ンスカル	バミラー	ゼ欠損	症			
1. <b>臨床所見</b> 該 現在の症状 2. 検査所見	新運知知成関脾尿眼科 財政	見マススクリー <u>:</u> 章害 章害 旨数 <sup>※</sup> 章害 可動制限 大	必要な場合は ニングで発見 ( なし ・ ( なし ・ ( なし ・ ( なし ・ ( な な し ・ ( な な し ・ ( な な し ・ ( な な し ・ あ	( あり ) あり 実 ) ) ) ) ) ) かりり)	・ あり ) 走れる ・ 歩ける → 詳細:	低 肝 骨	歩行障害 血糖 腫大 愛形 異顔貌	( to	座位可 いい・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	あり ) あり ) あり )	きり)			)	※実施し	ている場合	
100円	断の根故	ルとなった主な	臨床検査所見を	数値などを	用いて具体的に記載	烖											
診断の根拠とい	尿検証 X線検 その他															) ) )	
2			食査の異常所見		多糖 ・アシルカルニラ	L丶.+>ドπ	冷なについ	<del> </del>	種レ粉値な	<b>5=</b> □ <del>±1</del> :							
た 主		ま物の別足 検査名 (	アミノ政・行伝		シベニ・アンルカルニュ	)		(	住て致他で	と言し早以				)			
な		所見 (															)
検 査		<b>舌性の測定</b> 酵素名 (	検体種、活性	値を記載		)	検体種	(						)			
等		かり				,	仅1个任	(						)			)
o *+		子検査	遺伝子変異に	ついて記載													,
結 果		遺伝子名(				)	検体種	(						)			,
3. その他の所見		所見 (															)
その他の 現在の 所見など	合併犯	走 ( なし	・ あり →	詳細:													)
4. 経 過																	
現在の治療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法	方針																
		4134434		( )	, vz.67 4+01-	+ 1177 244 (/	T ) 2 #	+	1121 224 1-4- (	·	7 == 7	L111+ A	+ <del>- </del>	•F \			
就学•就学	労	4. 高等学校 7. 未就学か	(専攻科を含む つ未就労 8.	3) · 高等 その他(	・ 通級 ・ 特別 専門学校 ・ 専門等	学校/専	修学校など	5. 7	大学(短期	朝大学を含	む)	6. 就労			も含む)	)	
現状評価	<b>T</b>				・ 改善・ 7 #に該当: しない					死亡 ・ 器等装着:			当: L	かい ·	する・	不明	
治療見込期	期間	入院	白				年	月日		日まで		/ P			1		
上記	<u> </u>	<u>通院</u> り診断し		<u>₹ F</u>	日 から 医療機同 およて 所在 <sup>は</sup>	ŗ	_ 年	<u>月</u>		日 まで		(月_			-		
平成		年	月	日		医師名	呂								科	ED	
						小児慢	曼性特定疾	病指	定医番号	를							

告示番	号 1	先尹	<b>F性代謝異常</b>	平成(	)年月	医 小児慢	性特	定疾病	医療	急見書						
受給者	番号 (			) 新規登録	<b>.</b>	継続	•	転入	、(転出	出地:			)			
患	者	ふりがな			Ē	男・女	牛组	年月日	平成	í	Į.	月	Е	](満		歳)
		氏名									· 					
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	(1		出生体重	1			g	出:	生週数	107740		在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	!	. (	m 現在の体重	<u>[</u> **2			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	]	日
発症	丙		年	月 頃		初診日				年		月		日		
大分类	頂病名	1 アミノ酸	代謝異常症			細分類病	名	14 アル=	ギニノコハ	ク酸合成	な 酵素 ク	欠損症	(シトル	リン血症	)	
1. 臨床所見		- Φ/= ○ <b>‡</b> ⊃/+	必要な場合は(	) 内に記載	ı.											
		児マススクリー:	ニングで発見 (な	) PSIC記載 :U ・ あり) → 走れる ・ 歩(	ける・	歩行障害		座位可	<ul><li>寝た</li></ul>	:きり )						
現 在	知能	障害 指数 <sup>※</sup>	<ul><li>( なし ・ あり</li><li>( 未実施 ・ 実</li></ul>										)	※実施1	ている場合	<u>.</u>
の症	成長	障害	(なし・ あり	)		血糖		٠ J					,	747,542		
状	関即 脾腫	可動制限 大	( なし ・ あり ( なし ・ あり	•		腫大 変形		ぱし ・ ぱし ・								
	尿路	結石 的異常	( なし ・ あり ( なし ・ あり		特	異顔貌	( t	<b>ù</b> ·	あり )							
	その化	の共吊 也の症状	( なし · あり →										)			
2. 検査所見	_	処となった主な	臨床検査所見を数値を	どを用いて具体的に言												
診断	血液	検査(	man Nixer 7176 Caxilla C	, c c/130 c/(1/23/c)	U+W										)	
の 根		査 ( 検査 (													)	
拠 と	その化	也 (													)	
+\	確定診断	に至った特殊を	食査の異常所見を記載													
た	-	<b>産物の測定</b> 検査名 (	アミノ酸・有機酸・」	ムコ多糖・アシルカル:	ニチンなどの )	検査について 検体種		種と数値を	記載				)			
主 な		所見 (			,	MILL	•						,			)
検 査		<b>活性の測定</b> 酵素名 (	検体種、活性値を記	載	)	検体種	(						)			
等 の		所見 (	)鬼にフ恋田に <u>のい</u> て	7#4												)
結果		<b>子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変異について記	<b>亡車</b> X	)	検体種	(						)			
3. その他の		所見 (														)
その他の	合併	症 (なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>	:												)
現在の所見など																
4. 経 過																
現 在																
の治																
療																
過去の主																
な治療・ 検査など																
5. 今後の新	療法方針															
就学•	·就労	4. 高等学校	2. 小中学校 ( 通常 ( 専攻科を含む) ・ 高 つ未就労 8. その他	高等専門学校 ・ 専門										5含む)	)	
現状	評価	一つに○印	: 治癒・ 寛解	解 ・ 改善・						–					<i>,</i>	
		<u>小児慢性特</u> 入院	定疾病 重症患者認定 年	<u> 基準に該当: しな</u> 月 日か		<u>・ 不明</u> 年	月	<u>人工呼吸</u> E	器等装着 3 まで	者認定基	準に該	当: L	<i>、</i> ない・	する・	不明	
治療見		通院 19診断し	年	月 日か		年	月		∃ まで	(	月			)		
	. 記り進	ュリ 杉 断し	1 4 9 。		幾関名 はび											
				所を	-											
														科		
平	成	年	月 日		医師名	1									ED	
					=.	a kai ai +- *										
					小児慢	性特定疾	病指	正医番号	<u> </u>							

告示番号	号 2		先天性代護	対異常	平成(	)年	度 小児慢	性性	<b>持定疾病</b>	医療	急見書				
受給者番	号 (			)	新規登録	₹ •	継続	•	転入	、 (転出	:地:		)		
患者	ž	ふりがな					男・女	牛	年月日	平成	年	月	В	(満	歳)
		氏名			1							1			
出生都证	道府県※	1			出生体重	Ē			g	出	生週数	140	在胎	週	
現在の	身長**2			. cm	現在の体重	<u>i</u> *2			kg	母の生		3和 <sup>2</sup> 成	年	月	日
発病			年	<u> </u>	月頃		初診日				年	月		日	
大分類	病名	1 アミ	ノ酸代謝異常	常症			細分類病	名	15 アル	ギニノコハ	ク酸尿症				
1. 臨床所見		D/= ○ ±		304/ ) 5											
Ē.			フゖ、必要な場 ルーニングで発	弱合は( ) p 見 ( なし	かい あり )										
IB	運動! 知能!			・ あり → ・ あり)	走れる・歩	ける・	歩行障害	•	座位可	<ul><li>寝た</li></ul>	きり )				
現 在	知能	指数 <sup>※</sup>	(未到	『施・実施	→ 詳細:								)	※実施している場	<b></b>
の 症	成長	障害 可動制限		・ あり) ・ あり)			氐血糖 F腫大		なし ・ なし ・						
状	脾腫	大	(なし	・ あり )		f	骨変形	(	なし・	あり )					
	尿路線 眼科線	結石 的異常		・ あり) ・ あり)		4	寺異顔貌	(	なし・	あり)					
2 ******	その他	の症状		・ あり → 所	見:								)		
2. 検査所見		心となった	<u></u> 主な臨床検査	所見を数値など	を用いて具体的に記	己載									
診断		検査 ( 査 (													)
の 根		ei ( ) 查													)
拠 と	その他	ġ (													)
+\	在定診断(	こ至った特	持殊検査の異常	常所見を記載											
た			<b> 定</b> アミノ酸 (	<ul><li>有機酸・ムコ</li></ul>	多糖・アシルカル	ニチンなど( )	の検査につい <sup>*</sup> 検体種		種と数値を	記載			)		
主 な	j	听見	(			,	1XPT*II	•					,		)
検 査		<b>舌性の測</b> 酵素名	<b>l定</b> 検体種、 (	活性値を記載		)	検体種	(					)		
等	j	听見	(			,	IX FF-IE						,		)
お		<b>子検査</b> 遺伝子名		変異について記載	Ž	)	検体種	(					)		
果	j	听見	(												)
3. その他の月	合併	症 (	なし ・ あ	り → 詳細:											)
その他の 現在の															
所見など															
4. 経過															
在															
の治															
療															
過去の主 な治療・															
検査など															
5. 今後の療法	法方針														
		1 就学	前 2 小由	学校 ( 通党学	汲・ 通級 ・ 特別	引古择学	約 ) 3 圴	호미크	選学校 (	小山学学	R . 亩 内 科	を今む喜笙	±r )		
就学・京	忧労	4. 高等	学校(専攻科	を含む) ・高等	専門学校 ・ 専門									含む)	
				8. その他( ・	· 改善・	不変	<ul><li></li></ul>	• 3	悪化 ・	死亡 •	判定不能	ž		)	
現状評		小児慢	性特定疾病 重	重症患者認定基	準に該当: しな	い・す	る・不明		人工呼吸	器等装着		_	Jない · う	する・ 不明	
治療見込	期間	<u>入院</u> 通院			<u>月 日か</u> 月 日か		<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		日 まで 日 まで	( F			1	
上	記の通	り診し	断します。		医療根	幾関名									
						よび エ##									
					所在	エゼ								科	
平反	戉	年	月	日		医師	名							r <del>a</del> ED	
						小児'	慢性特定疾	病指	定医番号	=					

告示番	号 6	先列	<b>F性代謝異常</b>	平成(	)年度 小児慢	性物	<u> </u>	医療意	見書				
受給者	番号 (			) 新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	. (転出均	也:		)		
患	者	ふりがな			男・女	生:	年月日	平成	年	月	Я	(満	歳)
		氏名					1731	•				( " 3	,,,,
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	€1		出生体重			g	出生	週数		在胎	週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	!	. C	m 現在の体重 <sup>※</sup>	:2		kg	母の生年	月日 昭和 平成		Ē	月	日
発症	丙		年	月 頃	初診日				年	月	Е	1	
大分类	頭病名	1 アミノ酸	代謝異常症		細分類病	名	16 高ア	ルギニン血液	定				
1. 臨床所見		· Φ/- ○ <b>た</b> ⊃/+	. 必要な場合は( )	中に記載			L L						
		のに○をつけ、 児マススクリー:		し・あり)									
18	運動 知能		( なし ・ あり - ( なし ・ あり )	→ 走れる ・ 歩け '	る ・ 歩行障害	•	座位可	・ 寝たき	り)				
現 在		r <del>*</del>	( 未実施・ 実	施 → 詳細:							) *	実施している場	合
の 症	成長 関節	障害 可動制限	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり )		低血糖 肝腫大		なし ・ なし ・						
状	脾腫		(なし・あり)		骨変形		なし・						
	尿路	結石 的異常	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり )		特異顔貌	( )	なし・	あり )					
	その化	の症状	( なし · あり →								)		
2. 検査所見	_	処とかった主か	臨床検査所見を数値な		<u>₩</u>								
診断	血液	検査(	皿が付入日が元で数にな		<del>∓</del> ∧								)
の根		査 ( 検査 (											)
拠	その代												)
と な	確完診断	に安った特殊は	<b>検査の異常所見を記載</b>										
った			アミノ酸・有機酸・L	ムコ多糖・アシルカルニ	チンなどの検査につい	て検体	種と数値を	記載					
主		検査名 ( 所見 (			)  検体種	(					)		)
な 検			検体種、活性値を記載	鈛									,
查 等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	(					)		)
の結		70元 <b>子検査</b>	遺伝子変異について記	己載									,
果		遺伝子名( 所見 (			)  検体種	(					)		)
3. その他の	所見												,
その他の	合併	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>										)
現在の 所見など													
4. 経 過													
現													
在 の													
治療													
過去の主 な治療・													
検査など													
5. 今後の新	療法方針												
		1 就学前	2. 小中学校( 通常等	芝級 · 通級 · 特別	支援学級 ) 3 2	持메支	接受校 (	小山学部	<ul><li>・ 専ひ利を含</li></ul>	計高等部	)		
就学•	·就労	4. 高等学校	(専攻科を含む)・高	等専門学校 ・ 専門								む)	
			つ未就労 8. その他 : 治癒 · 寛鯏			· ■	E化·	<b>亦亡</b> •	判定不能			)	
現状	評価		定疾病 重症患者認定			-			認定基準に該	当: した	い・する	3 · 不明	
治療見	込期間	入院 通院	年年	月日 から月日 から		<u>月</u>		∃ まで ∃ まで	(月		<b>□</b> )		
	記の通	り診断し		医療機		73	L	1 6/	( /3		<u> </u>		
				および	y,								
				所在	地								
<u> 11</u>	· 成	年	月 日		医師名						科	¥ 印	
	,-A	7	,, u		esur'll							FI	
					小児慢性特定療	病指	定医悉足	<u> </u>					
					」クロヌエガだか	ヘトルココ日	~~ △田~	,					

告示番号	14	先天	<b>F性代謝</b> 對	常	平成(	) 슄	F度 小児慢	性物	<b>宇定疾病</b>	医療意	意見書						
受給者番号	(			)	新規登	録 ・	継続	•	転入	、 (転出	地:			)			
中北	<i>\bar{s}</i>	りがな						-	<del></del>	<del></del> +		<i></i>			7 / \*#		ᄩ
患者	E	氏名					男・女	生	年月日	平成	:	年	月	E	](満		歳)
出生都道府	· · · · · · · · · · · · · · · · · · ·				出生体	重			g	出生	生週数			在胎		週	
現在の身	長**2			cm	現在の体	重 <sup>※2</sup>			kg	母の生物	年月日	昭和 平成		年	月		В
発病			年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類病名	名 1	アミノ酸・	代謝異常症	Ē			細分類病	名	17 シト	リン欠損症	Ē						
1. 臨床所見	オフナの	-0±0#	〉파사비스	は( ) /	b/=≅7#¥				•								
現在の症は		マススクリー <u>:</u> 害 害 数* 害	ニングで発見 ( なし ( なし ( 未実し ( なし ( なし	( なし ・ あり → ・ あり ) i ・ 実施 ・ あり )	・ あり ) 走れる ・ ま		歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形	(;	座位可 なし ・ なし ・	あり ) あり )	きり )			)	※実施し	ている場合	
	尿路結構		(なし	・あり)			特異顔貌	•	なし・	,							
	眼科的 その他の			・ あり) あり → 所	見:									)			
2. 検査所見						-== 45								,			
診 断 の 根	の根拠と 血液検査 尿検査 X線検査 その他	查( (	<b>床恢</b> 省所。	見を欽値などを	を用いて具体的に	<b>c記載</b>										) )	
45	診断に至	≦った特殊を	食査の異常所	見を記載													
た		<b>勿の測定</b> 査名 (	アミノ酸・イ	有機酸・ムコ	多糖・アシルカ	ルニチンなと )		て検体 (	種と数値を	を記載				)			
主 な	所見					,	1大件1主	(						,			)
検 査		<b>生の測定</b> 素名 (	検体種、活	性値を記載		)	検体種	(						)			
等	所見					,	1大件1里	(						,			)
の 結	遺伝子植造	<b>黄査</b> 云子名 (	遺伝子変昇	異について記載	į	)	検体種	(						)			
果	所					,	1天141里	(						,			)
3. その他の所見 その他の 現在の 所見など	合併症	( なし	<ul><li>あり・</li></ul>	→ 詳細:													)
4. 経 過																	
現在の治療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方	針																
就学·就労	3 4. 7.	高等学校 未就学か	(専攻科を語 つ未就労	含む)・高等 8. その他(	及・ 通級 ・ 特 専門学校 ・ 専	専門学校/	専修学校など	5. :	大学(短期	朝大学を含	む)	6. 就労			5含む)	)	
現状評価					<ul><li>・ 改善・</li><li>準に該当: し</li></ul>			· 惠		死亡 ・ 器等装着:			4: 1	<b>がい・</b>	する・ス	下明	
治療見込期		入院	~////// 垂加	年 月	月 日	から	年	月		日 まで			. · ·			. 71	
		通院 う診 断 し	<u> </u> ,ます。	<u>年</u>	医療	<u>から</u> 景機関名 および	年	<u>月</u>	1	日まで		(月			)		
平成		年	月	日	PI	所在地 医師	陷								科	印	
						小児	已慢性特定疾	病指	定医番号	킂							

告示番	号	先	天性代謝異常	平成(	)年度	小児慢	性特	<u> </u>	医療意	見書						
受給者	番号 (			) 新規登録	٠	継続	•	転入	、(転出	: 地:			)			
患	者	ふりがな			男	・女	牛生	年月日	平成	白	E	月	Я	(満		歳)
/6		氏名						T/ 1 LI	1 /3/4		<u> </u>	/ J		( /۱=0		/3% /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生体重				g	出生	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2	. CI	m 現在の体重 <sup>※2</sup>	2			kg	母の生命	<b>羊月日</b>	昭和 平成		年	F	]	日
発症	苪		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類		1 アミノ酸	<b>代謝異常症</b>		紐	分類病	名	18 高木	ルニチン血	症						
1. 臨床所見		.のに○をつけ		内に記載												
				ノ・あり)												
	運動	障害	( なし ・ あり -	→ 走れる ・ 歩ける	5 · 步	行障害	•	座位可	<ul><li>寝た</li></ul>	きり )						
現		障害	( なし ・ あり )										,			
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>( 未実施・ 実)</li><li>( なし・ あり )</li></ul>		低血	<b>华</b> 市	( +	なし ・	ħn )				)	※実施し	ている場合	3
症		呼音 可動制限	(なし・あり)		肝腫			なし ・ なし ・								
状	脾腫		(なし・あり)		骨変			なし・								
	尿路	結石	(なし・あり)		特異	顔貌	( )	なし・	あり )							
		的異常	(なし・あり)													
2. 検査所見		也の症状	( なし・ あり → )	所見:									)			
	診断の根		臨床検査所見を数値な	どを用いて具体的に記載	<b></b>											
断		検査(													)	
の +B		査 ( 検査 (													)	
根 拠	その作														)	
٤	Cast														,	
なっ	確定診断	に至った特殊	検査の異常所見を記載													
た			アミノ酸・有機酸・L	√コ多糖・アシルカルニチ				種と数値を	記載							
主		検査名(			)	検体種	(						)			,
な		所見(	検体種、活性値を記載	<del>!</del>												)
検 査		が 酵素名 (		X.	)	検体種	(						)			
等		所見(			,		`						,			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記	己載												
果		遺伝子名(			)	検体種	(						)			`
3. その他の		所見 (														,
その他の	合併	症 ( なし	・ あり → 詳細:													)
現在の																
所見など																
4. 経 過																
現																
在																
の 治																
療																
過去の主な治療・																
検査など																
5. 今後の振	泰法士針															
J. 715000	泉ルンフェー															
	T	. +1>>>	0 1 1 W In 1 1 W In 1	440 VZ40 JEDJ	- 151 WAR 1	- 11	L 17.1	-151341± /	IL- 334 -t-17		-7VI - A -	~~ -	-m \			
就学・	古华公		2. 小中学校( 通常等 交(専攻科を含む)・高											(会ま)		
7JVL-3-	リソレン		で で で は い 未 就 労		디() (국 ) (국	T1X/6C	J. /	Λ <del></del> (Μ <del>.</del>	ハイナビロ	<del>0</del> ) 0	נ כטעני	(1)/[-]-	T-07/J9623 C	,00,	)	
現状	<b>=</b> 亚/邢		: 治癒 · 寛解		変・											
児1八i	6千1四		持定疾病 重症患者認定					人工呼吸	器等装着	者認定基	準に該当	当: し	ない・	する・	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年	<u>月 日 から</u>		<u>年</u>	<u>月</u>		<u> まで</u>							
F	・記の通	型院 負り診断し	<u></u> 年 年	月 日から		年	月		∃ まで	(	月		回)	)		
	. 10 07 10	_ / 4/ H/I C	, 5, 7, 0	医療機関												
				および												
				所在地	Ľ									T.1		
777	: <del>ct:</del>	<b>_</b>	в п		医体力									科	כח	
4	成	年	月 日		医師名										印	
					小児慢性	特定疾	病指	定医番号	<del></del>							
1																

告示番号	号 1	5 先尹	F性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性特	定疾病	医療	意見書						
受給者都	醫号 (			新規登録	•	継続	•	転入	(転出	出地:			)			
923	₽	ふりがな		•		m +	#-4		π. <del>ct</del>		<b>-</b>	-		1 ( #		歩 \
患者	á	氏名			-	男・女	土円	月日	平成	1	Ŧ	月		](満		歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出生体重				g	出	生週数			在胎		週	
現在の	D身長 <sup>※2</sup>	2	. Cr	m 現在の体重 <sup>3</sup>	*2			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	1	日
発病	3		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類	病名	1 アミノ酸	代謝異常症			細分類病	名	19 ハー	トナップ	(Hartnı	ıp)病					
1. 臨床所見		L						L								
現在の症状 養査所見	新運知知成関脾尿眼その	児マススクリー: 障害 障害 指数* 障害 可動制限 大	必要な場合は( ) ( な に	, ・ あり) → 走れる ・ 歩に 施 → 詳細:	低 肝 骨	歩行障害 血糖 腫大 変形 異顔貌	( な ( な ( な	座位可にし ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	あり ) あり ) あり )	<b>さ</b> り)			)	※実施し	ている場合	ì
1		処となった主な	臨床検査所見を数値な	どを用いて具体的に記	載											
診断の根拠とお	尿検 X線 その(														) )	
っ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ <i>し</i>	コ多糖・アシルカル-	チンなどの	)検査について	7検体3	種と数値な	を記載							
た 主		検査名(			)		(						)			,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	į												)
查等		酵素名 (			)	検体種	(						)			`
Ø		所見 ( <b>子検査</b>	遺伝子変異について記	載												)
結果		遺伝子名( 所見 (			)	検体種	(						)			)
3. その他の月		<i>п</i> ж (														,
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>													)
4. 経過																
現在の治																
療																
過去の主 な治療・ 検査など																
5. 今後の療	法方針															
就学・涼	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 ( 通常等 ( 専攻科を含む) ・高 つ未就労 8. その他	等専門学校 · 専門	学校/専	修学校など	5. 大	学(短期	期大学を含	含む) (	5. 就労			5含む)	)	
現状評	平価		: 治癒 · 寛解 定疾病 重症患者認定						死亡 器等装着			≦: l	<i>」</i> ない・	する・	不明	
治療見込	<b>込期間</b>	入院	年	月 日から	ò	年	月		日 まで							
上	記の通	通院 通り診 断し	<u>年</u> ,ます。	月日から医療機	関名 び	年	月_		日 まで	(	(月			)		
平月	成	年	月 日	所在	医師名	<b>3</b>								科	印	
					小児懷	曼性特定疾	病指定	定医番号	弓							

告示番	号 2	1 先	天性代謝異常	平成	<b>丈 (</b> )	年度	小児慢	性特	<b>持定疾病</b>	医療	意見書						
受給者	番号 (			)	新規登録	•	継続	•	転入	、(転出	出地:			)			
患	者	ふりがな				男	・女	生	年月日	平成	1	年	月	日	(満		歳)
		氏名															
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	K1			出生体重				g	出	生週数	In77.40		在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm £	現在の体重**2				kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	月	1	日
発症	苪		年	月日	頃		初診日				年		月		日		
大分類	<b>颠病名</b>	1 アミノ酸	<b>设代謝異常症</b>			組	分類病	名	20 リジン	ン尿性蛋	白不耐	定					
1. 臨床所見			V.T. () IR () ()	) -t	+1\	,		,									
			、必要な場合は( ・ニングで発見 (	) 内に記: ( なし ・													
		障害			る・歩ける	• 步	行障害	•	座位可	· 寝た	きり )						
現 在		障害 指数 <sup>※</sup>	<ul><li>( なし ・ あ</li><li>( 未実施 ・</li></ul>		≣¥細·									)	※宝施1	ている場合	
の		障害	(なし・あ		DTAM I	低血	糖	( )	なし・	あり )				,	,,c,,,,,,	C. 0.00 L	
症 状	関節 脾腫	可動制限	( なし ・ あ ( なし ・ あ	,		肝腫 骨変			なし ・ なし ・								
		法 結石	(なし・ め				.ル .顔貌		なし・								
		的異常	(なし・ あ											,			
2. 検査所見		也の症状	( なし・あり	→										)			
診			は臨床検査所見を数	値などを用い	て具体的に記載												
断の		検査 ( 査 (														)	
根	X線	検査 (														)	
拠 と	その作	也 (														)	
+\	確定診断	に至った特殊	検査の異常所見を記	己載													
た			アミノ酸・有機酸	・ムコ多糖	・アシルカルニチン				種と数値を	記載				`			
主 な		検査名 ( 所見 (				)	検体種	(						)			)
検			検体種、活性値を	を記載													,
査 等		酵素名 ( 所見 (				)	検体種	(						)			)
の 結			遺伝子変異につい	ハて記載													,
果		遺伝子名( 所見				)	検体種	(						)			)
3. その他の																	,
その他の	合併	症 (なし	, ・ あり → 詳	細:													)
現在の 所見など																	
4. 経 過																	
現																	
在																	
の治																	
療																	
過去の主																	
な治療・ 検査など																	
5. 今後の振	<b>泰法方針</b>																
J. 71807	マルンノフェ!																
		1. 就学前	2. 小中学校( 通	通常学級・ う	通級 ・ 特別支	援学級)	3. 特	捌支	援学校(	小中学部	『 · 専ュ	女科を含	む高等語	部)			
就学・	就労		交(専攻科を含む)		学校 ・ 専門学権	校/専修	学校など	5. :	大学(短期	明大学を含	含む) (	5. 就労	(就学	中の就労も	含む)	`	
TEAL	=== /==		)つ未就労 8. その   : 治癒 ・		改善・ 不変	· ·	再発・	思	悪化・	死亡	・ 判定 <sup>2</sup>	不能				)	
現状	計1曲		寺定疾病 重症患者						人工呼吸		者認定基	準に該	当: し	ない・す	する・フ	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年	月 月	<u>日から</u> 日から		<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>∃ まで</u> ∃ まで		(月		回 )	)		
上	記の道	重り診断し			医療機関		•	, ,						/			
					および	_											
					所在地												
	; <del>_   }</del>	<del>/-</del>	-		_	= 6T <i>(</i> =									科	C-11	
4	成	年	月	日	2	医師名										印	
						= :				_							
					力	八児慢性	E特定疾	病指	定医番号	<del>5</del>							

告示番	号 1	3 先	天性代謝異常	平成(	)	年度 小児慢	性性	寺定疾病	医療意	見書						
受給者	番号 (			) 新	規登録・	継続	•	転入	、(転出	:地:			)			
患	者	ふりがな				男・女	牛	年月日	平成	年		月	В	(満		歳)
,Ex		氏名		<del></del>		7, 7		/,10	1 /3/			/ J		( //=3		/JXL /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出	生体重			g	出名	主週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在	:の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生命		诏和 平成	:	年	月		日
発症	苪	ı	年	月頃		初診日				年		月	F			
大分類		1 アミノ酸	<b>俊代謝異常症</b>			細分類病	名	21 シス	チン尿症							
1. 臨床所見		- のに <u>○を</u> つけ	ナ、必要な場合は(	) 内に記載												
				なし・あり	)											
	運動	障害	(なし・あり	) → 走れる	・ 歩ける	· 歩行障害	•	座位可	<ul><li>寝た</li></ul>	きり )						
現		障害	( なし ・ あり										, .			
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>( 未実施・</li><li>がし・ あり</li></ul>		1:	低血糖	(	なし・	ħn )				) ;	※実施して	いる場合	
症		呼音 可動制限	( なし ・ あり			肝腫大		なし・								
状	脾腫		(なし・あり	•		骨変形		なし・								
	尿路	結石	(なし・あり	) )		特異顔貌	(	なし・	あり )							
		的異常	(なし・あり	•												
2. 検査所見		也の症状	( なし ・ あり -	→ 所見:									)			
	診断の根		は臨床検査所見を数値		体的に記載											
断		検査( 査 (													)	
の 根		旦 ( 食査 (													)	
拠	その作														)	
٤																
なっ			検査の異常所見を記述													
た			アミノ酸・有機酸・	・ムコ多糖・ア				▶種と数値を	と記載				)			
主		検査名 ( 所見 (				)  検体種	(						)			)
な 検			、 検体種、活性値をi	記載												,
查		酵素名(			,	) 検体種	(						)			
等の		所見(														)
の 結			遺伝子変異について	て記載	,	) <u>10</u> 417	,						`			
果		遺伝子名( 所見  (			•	)  検体種	(						)			)
3. その他の	)所見															
その他の	合併	症 (なし	, ・ あり → 詳細	H:												)
現在の																
所見など																
4. 経 過																
現 在																
の																
治																
療																
過去の主																
な治療・ 検査など																
5. 今後の服	療法方針															
+537	+5337		2. 小中学校 (通常													
就学・	就労		交(専攻科を含む)・		・専門学校	/専修学校など	5.	大学(短期	明大学を含	む) 6.	就労()	就学中	の就労も含	<b>含む)</b> 、		
			かつ未就労 8. その( ] : 治癒 ・ 寛		· 不変	•	. 3	更化. •	死亡 ・	判定不	能					
現状	評価		,					人工呼吸				: U	ない・す	る・不	明	
治療見	込期間	入院	年	月	日から	年	月		日 まで							
		通院		月	日から	年	月	<u> </u>	日 まで	(	月		回 )			
	正心の進	重り診 断し	J & Y 。		医療機関名	, 1										
					および											
					所在地											
	· _15	_	_	_	=	4T <b>4</b>							ž	科		
4	成	年	月	日	医	師名									ED	
					小	児慢性特定疾	病指	定医番号	름							
1																

告示番	号 2	2	先天	性代謝	異常	<u> </u>	成 (		<u>)年</u> [	<u> </u>	見慢	<u>性特</u>	定疫	病	医療	意見	書						
受給者	番号 (					)	新規	登録	•	継続	ŧ	•	Ē	転入	(転出	出地:			)				
患	者	ふり 氏:	がな 名						į	男・	女	生生	年月日		平成		年	月		日	(満		歳)
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>					出生	体重						g	出	生週数	数		在服	台	追	<u></u>	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2				cm	現在の	体重※2						kg	母の生	年月日	日 昭和平月	口 龙	年		月		E
発症	苪			年		月	頃			初記	<b>②</b> 日					年		月		日			
大分类	頭病名	1	アミノ酸イ	代謝異常	症					細分類	頭病名	<u>ጎ</u>	22 :	1から	21まで	に掲げ	るものの	ほか、フ	?ミノ酸イ	弋謝異	常症		
										具体的	りな疫	急急	<u>ጎ</u>										
<b>1. 臨床所!</b> 現在の症状	該当するを生動に 知知 の の の の の の の の の の の の の の の の の の	児マス 障害 指障害 重動	ススクリー: * 制限 常	ング(((((((くん)が、かんかり、()(((())がなななななななななななななななななななななななななななななな	見 ( あい あい あい あい あい あい あい あい あい あい あい あい あい	) ) ) )	あり) na・ 詳細:		低肝骨	歩行阿 血糖 腫大 変類 類		( to	よし よし よし		・ 寝が あり ) あり ) あり )	さきり )			)	*:	実施してい	る場合	
2. 検査所!		₩ L+>	_ <del>_ +</del> _+\0	佐士	5C E1 # 2# 1/5	古+いじた 四ヶ	いて日仕	A/⊐./∼≣⊐.#¥															
診断の根拠と	尿検	検査 査 検査	(	<b>尚</b> 木快 <u>自</u> )	が兄で致11	旦なとを用い	い(呉体)	はいて。日本の	1													) ) )	
った主な検	酵素	<b>産物</b> (検査: 所見: <b>活性</b> (	<b>の測定</b> 名 ( の <b>測定</b>		・有機酸	・ムコ多糖	・アシノ	レカルニチ:	)	検体	種	(	種と数	枚値を	記載				)				)
査等の結果	遺伝		(	遺伝子変	変異につい	て記載			)	検体		(							)				)
3. その他の		所見	(																				)
その他の 現在の 所見など	合併	症	( なし	· br	) → 詳糸	⊞:																	)
4. 経過																							
現在の治療																							
過去の主 な治療・ 検査など																							
5. 今後の短	療法方針																						
就学・	·就労	4. 류 7. 캬	高等学校 k就学かっ	(専攻科 O未就労	を含む)・ 8. その(		門学校・	専門学	校/専(	修学校	など	5. 7	大学(	(短期	大学を含	含む)	6. 就			労も含	む) )		
現状		小児				寛解 ・ 8定基準に 月	該当:							乎吸暑	死亡 器等装着 3 まで			該当:	しない	・する	・不明		
治療見			通院	± ±	年	月	E	日 から		年		月			まで		(月		[	回 )			
	こ記の追	旦り言	が断し	<b>まり</b> 。			9	医療機関 および 所在地	:											私	ı		
平	成		年	月		日		I	医師名	<u></u>										17-7	E	p	
								,	小児慢	慢性特!	定疾	病指	定医	番号	•								

告示番	号 1	12 先	天性代謝	異常 二	平成(	) 4	年度 小児慢	性物	定疾病	医療意	見書					
受給者	番号 (			)	新規	登録・	<b>継続</b>	•	転入	、 (転出	地:			)		
患	_ <del></del> 者	ふりがな 氏名					男・女	生	年月日	平成	年		月	日	(満	歳)
出生都	『道府県	×1			出生	体重		•	g	出生	週数		在	胎	週	
現在	の身長 <sup>※</sup>	2		cm	現在の何	体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年		昭和 平成	年		月	日
発症	苪		年		月頃		初診日				年		月	E	3	
大分类	頭病名	2 有機酸	代謝異常經	走			細分類病	名	23 メチル	ルマロン酸ロ	血症					
1. 臨床所!		<b>!</b> のに○をつけ	必要が提合	id ( ) F	力に記載				<u>'</u>							
現在の症状	新運知知成関脾尿眼の その	児マススクリー  障害  障害  指数 <sup>**</sup>  障害  可動制限	ニング(((((((())でなな未なななななななななななななななななななななななななな	(なし	・ あり) 走れる ・ : → 詳細:	歩ける	<ul><li>步行障害</li><li>低血糖</li><li>肝腫大</li><li>骨変形</li><li>特異顔貌</li></ul>	(;	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	<u>ε</u> η )		)		《実施している	場合
2. 検査所!		拠となった主な	臨床検査所	見を数値など	を用いて具体的	りに記載										
診断の根拠とお	尿検 X線 その															) ) )
っ	-	に至った特殊 <b> 産物の測定</b>			多糖・アシル	カルニチンな	どの検査につい <sup>・</sup>	て検体	種と数値を	を記載						
た 主 な		検査名 ( 所見 (				)	検体種	(					)			)
検査	酵素	が 活性の測定 酵素名 (	検体種、活	5性値を記載		)	検体種	(					)			,
等の		所見 (				,	快冲性	(					,			)
結果		<b>:子検査</b> 遺伝子名( 所見  (		異について記載	Σ̈́	)	検体種	(					)			)
3. その他の		症 ( なし		→ <b>#</b> ¥##・												)
その他の 現在の 所見など	ПV	/ <u>ш</u> ( жо	977	<i>т</i> втищ .												,
4. 経 過																
現 在																
の 治 療																
過去の主 な治療・ 検査など																
5. 今後の想	療法方針															
就学•	·就労	4. 高等学校	き (専攻科を	含む)・高等			学級 ) 3. ∜ 「専修学校など							就労も含	<b>含む)</b> 、	
現状	評価	一つに〇印		・寛解			· 再発								)	
治療見		小児慢性特 入院	宇定疾病 重症			しない ・ <sup>3</sup> 3 から	<u>する ・ 不明</u> 年	月		器等装着者 日 まで			: しない	· す	る・不明	
		通院 通り診 断し	 /ます。	年 /	医	から 療機関名 および 所在地	年	<u>月</u>		日 まで	(	月		回 )		
<u> </u>	<del>"</del> 成	年	月	日			师名							秆	印	
						小児	見慢性特定疾	病指	定医番号	클						

告示番号	109	先天	<b>F性代謝</b>	異常	平成(	) 套	F度 小児慢	性性	<b>吉定疾</b> 症	<b>医療意</b>	見書						
受給者番号 (				)	新規	見登録・	継続	•	転刀	入 (転出	地:			)			
患者		)がな :名					男・女	生	年月日	平成	ź	<b>F</b>	月	В	(満		歳)
出生都道府県	₹ <sup>※1</sup>				出生	上体重		,	g	出生	週数			在胎		週	
現在の身長	<b>*2</b>			. cm	現在の	D体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年	月日	昭和 平成		年	月		日
発病			年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類病名	2	有機酸的	代謝異常卿	走			細分類病	名	24 プロ	ピオン酸血	症						
新運知知成関脾尿眼で		ススクリー <u>:</u> : : : : : : : : : : : : : : : : : :	ニング(((((((く)でななままいしょいししししません。 まんしししししん	・ あり → ・ あり ) 钷 ・ 実施	・ あり 走れる ・ → 詳細:	歩ける ・ :	步行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( :	座位可 なし ・ なし ・ なむ なし ・	あり ) あり ) あり )	FD )			)	※実施し	ている場合	ì
2. 検査所見	F160 L+	\_ <del>+</del> +\0	吃 + 4 木 5 C	見を数値などを	- B L T E L	-65/-=1±¥											
診 断 の 根 拠 と	液検査 検査 泉検査 D他	( (			が出いて共体	<b>トロソに おじ 事</b> 以										)	
たま	謝産物	<b>の測定</b> 洛 (	食査の異常所 アミノ酸・ジ		多糖・アシ	ルカルニチンな <i>と</i> )			種と数値	を記載				)			)
な 検 <b>酵</b> 査 等	<b>素活性</b> 酵素	<b>の測定</b> 名 (	検体種、活	5性値を記載		)	検体種	(						)			,
		<b>渣</b> 子名(	遺伝子変勢	異について記載	į	)	検体種	(						)			)
3. その他の所見	所見	! (															)
合 その他の 現在の 所見など	併症	( なし	・あり	→ 詳細:													)
4. 経 過																	
現 在 の 治 療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方針																	
就学・就労	4. i	高等学校 未就学かっ	(専攻科を つ未就労	含む)・高等 8. その他(	専門学校	・ 特別支援学 ・ 専門学校/ <sup>1</sup>	専修学校など	5.	大学(短	期大学を含む	t) 6	5. 就労			(含む)	)	
現状評価		児慢性特		定患者認定基	準に該当:	・ 不変 しない・ す	る・不明		人工呼吸	2器等装着者			当: し	Jない · 1	する・フ	不明	
治療見込期間	-	<u>入院</u> 通院	<del>                                     </del>			日 から 日 から	年 年	<u>月</u> 月		日 まで 日 まで	(				)		
上記の			ます。	. ,		五 がっ 医療機関名 および 所在地	,	,,		0.0		<b>.</b>		II .			
平成		年	月	日		医師	陌名								科	ED	
						小児	見慢性特定疾	病指	定医番号	号							

告示番	号 11	10 先	天性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性性	寺定疾病	医療	急見書						
受給者	番号 (			) 新規登	登録・	継続	•	転入	、(転出	出地:			)			
患	老	ふりがな				男・女	生	年月日	平成	ŕ	Ŧ.	日	В	(満		歳)
,Ex		氏名				<i></i>		. <del>-</del> /10	1 /3%			/ J		( /١١١)		/JX. /
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出生体	本重			g	出	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在の体	本重 <sup>※2</sup>			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	}	日
発症	<b></b>		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類		2 有機酸	光謝異常症			細分類病	名	25 β-ケ	トチオラー	-ゼ欠損	症					
1. 臨床所見		このに ○をつけ	、必要な場合は(	) 内に記載												
				なし・ あり)												
		障害	(なし・あり		歩ける・	歩行障害	•	座位可	· 寝た	:きり )						
現 在		:障害 :指数 <sup>*</sup>	<ul><li>( なし ・ あり</li><li>( 未実施 ・ )</li></ul>										)	※宝施1	ている場合	<u>}</u>
の		障害	( なし ・ あり		1	低血糖	(	なし・	あり )				,	/*/ ) C// E C	- C - D - M - L	•
症状		可動制限	(なし・あり	•		肝腫大		なし・								
, , , , , , , , , , , , , , , , , , ,	脾腫 尿路	!大  結石	( なし ・ あり ( なし ・ あり	•		骨変形 持異顔貌		なし ・ なし ・								
		的異常	(なし・あり	•		132<0200		.00	0,,							
2. 検査所見		也の症状	( なし・あり →	· 所見:									)			
	診断の根		は臨床検査所見を数値	 などを用いて具体的	に記載											
断		i検査( :査 (													)	
の 根		(百) ( 検査 (													)	
拠	そのイ														)	
とな	<b>花中</b> ->⊯		       	42												
っ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・		カルニチンなど	の検査についる	て検体	<b>ト種と数値を</b>	記載							
た 主		検査名(			)	検体種	(						)			
な	###	所見(		7#4												)
検 査	<b></b>	<b>洒性の測定</b> 酵素名 (	検体種、活性値を記	<b>5車X</b>	)	検体種	(						)			
等		所見 (														)
の 結	遺伝		遺伝子変異について	記載	,	松井ぼ	,						١			
果		遺伝子名( 所見(			)	検体種	(						)			)
3. その他の		··· / +\/	+ 10 = +40													
その他の	合併	雅 (な)	, ・ あり → 詳細	:												)
現在の 所見など																
4. 経過																
現 現																
在																
の治																
療																
過去の主																
な治療・																
検査など																
5. 今後の振	療法方針															
		1 5555	2 小中学校 / 深端	5-24 VR VR 4T	性叫士拉兴	16TL \ 2. #	±011		小中学中	7 市7	h111+.	からなり	<del>7</del> 77 \			
就学・	就労		2. 小中学校( 通常 交(専攻科を含む)・ i											(含む)		
			つ未就労 8. その他												)	
現状	評価		: 治癒・ 寛 ままたまままる					悪化 ・ 人工呼吸:				JZ. 1	+>+>	<del>+</del> 7	<del>7</del> 00	
V.::	\2 #BBB	小児慢性報 入院	詩定疾病 重症患者認定 年		から から	<u>る・小明</u> 年	月		<del>क寺装</del> 有 ∃ まで	有談正基	华に談	<u>∃: (</u>	JUN •	90 ·	个明	
治療見		通院	年		から	年	月		∃ まで	(	(月		0 )	)		
上	記の追	重り診 断し	<b>,ます。</b>		療機関名											
					および											
				j	所在地									<b></b>		
717	<del>-</del> 成	年	月 E	3	医師	夕								科	EP	
*	יצרו	+	/3 [	4	达即	11									Ηh	
						le lil at t			_							
					小児	慢性特定疾	抦指	正医番号	5							

告示番	号 9	8 先	天性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性特	定疾病	医療意	見書					
受給者	番号 (			) 新規登	發録 •	継続	•	転入	し (転出地	也:		)			
患者	<b>‡</b> ∠	ふりがな		•		男・女	<i>H</i> -2	<b>羊月日</b>	平成	年	月		](満		歳)
志1	Ħ	氏名				<b>あ・</b> 女	土工	+/1 口	十八人		, <u>, , , , , , , , , , , , , , , , , , </u>				<b>脉</b> )
出生都	道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出生体	重			g	出生			在胎		週	
現在の	D身長 <sup>※2</sup>	2	. (	cm 現在の体	重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年		召和 ヹ成	年	F.		日
発症	5		年	月頃		初診日				年	月		日		
大分類	病名	2 有機酸	<b>姓代謝異常症</b>			細分類病	名	26 イソ	吉草酸血症	Ē					
1. 臨床所見				)											
現在の症状 検査所見	新運知知成関脾尿眼の保力を	児マススクリー 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限	、必要な場合は( ・ニングで発見 ( あり ( あり ( あり ( まし ・ あり ( またし ・ あり ( まなし ・ あり ( ななし	:U ・ あり) → 走れる ・ ) 注施 → 詳細: ) ) ) )	1 F	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 持異顔貌	( た ( た ( た	座位可 いい ・ いい ・ いい ・	あり ) あり ) あり )	n)		)	※実施し	ている場合	
		拠となった主な	は臨床検査所見を数値が	などを用いて具体的	に記載										
診断の根拠とな	尿検 X線 その(													) )	
י כ ו			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・		コルニチンなど	の検査について	て検体	種と数値を	を記載						
た 主		検査名 (			)	検体種	(					)			`
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記	載											)
查等		酵素名 ( 所見 (			)	検体種	(					)			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について	記載	`	10.11.75	,					,			,
果		遺伝子名( 所見 (			)	検体種	(					)			)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	-	, ・ あり → 詳細												
その他の 現在の 所見など	□1 <del>71</del>	が ・	, ・ 80g → 計画	:											,
4. 経過現															
現在の治療															
過去の主 な治療・ 検査など															
5. 今後の療	法方針														
就学・	就労	4. 高等学校 7. 未就学为	2. 小中学校 ( 通常 交 (専攻科を含む) ・ 高 )つ未就労 8. その他	。 第等専門学校 ・ ! (	専門学校/専	<b>専修学校など</b>	5. ナ	大学(短期	期大学を含む	6.	就労(就学		も含む)	)	
現状詞	平価		・ 治癒 ・ 寛原 ・ 寛原 ・ 寛原 ・ 寛原 ・ 寛原 ・ 寛原 ・ 寛原 ・ 寛原						死亡 ・ 器等装着者			しない・	する・こ	不明	
治療見	<b>込期間</b>	入院	年	月 日	から	年	月		日 まで						
上	記の追	<u>通院</u> 通り診 断し	年 J ます。	医療	<u>から</u> 寮機関名 および	年	月_		日まで	( )	1		)		
平	成	年	月 日		所在地 医師	名							科	EP	
					小児	慢性特定疾	病指:	定医番号	弓						

告示番号	106	先天	<b>F性代謝</b> 昇	異常	平成(	) 負	F度 小児情	性性	寺定疾病	<b>丙 医療</b>	急見書						
受給者番号 (				)	新規	見登録・	継続	•	転力	入(転出	出地:			)			
患者		Oがな :名					男・女	生	年月日	平成	í	年	月	Е	丨(満		歳)
出生都道府與	₹*1				出生	E体重		•	g	出:	生週数			在胎		週	
現在の身長	<b>%2</b>			. cm	現在の	)体重**2			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F.	l	日
発病			年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類病名	2	有機酸	代謝異常卿	定			細分類病	名	27 3-2	メチルクロト	、二ルCo <i>i</i>	Aカルボ	キシラー	-ゼ欠損%	<b></b>		
現在の症状 牌 尿眼 その		ススクリー <u>:</u> になき は が 制限 に は に は に に に に に に に に に に に に に に に	ニング(((((((く)でななまない。 まいししししい はいまいしししししい はいいいしいしい はいいいい かいいいい かいいいいいいいいいい	・ あり → ・ あり ) 色 ・ 実施	・ あり う 走れる ・ → 詳細:	歩ける・	步行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( :	座位可 なし ・ なし ・ なな か	あり ) あり ) あり )	<b>きり)</b>			)	※実施し	ている場合	ì
2. 検査所見 診断の	根拠とか	シった主なほ	 臨床検査所	見を数値などを	を用いて旦体	的に記載											
診 断 の 根 拠 と	液検査 検査 線検査 D他	ī ( ( (			-730 (501)	23.000										) )	
たま	<b>謝産物</b> 検査	<b>Jの測定</b> 話名 (	検査の異常所 アミノ酸・ <sup>デ</sup>	f見を記載 有機酸・ムコ	多糖・アシ	ルカルニチンなと )	どの検査につい 検体種		棒と数値	を記載				)			,
查	酵素	<b>の測定</b> 名 (	検体種、活	5性値を記載		)	検体種	(						)			)
結	所見 <b>伝子校</b> 遺伝		遺伝子変勢	異について記載	į	)	検体種	(						)			)
果 3. その他の所見	所見	<u> </u>															)
	 併症	( なし	・あり	→ 詳細:													)
4. 経 過																	
現 在 の 治 療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方針																	
就学·就労	4. 7.	高等学校 未就学か	(専攻科を つ未就労	校( 通常学線 含む)・ 高等 8. その他(	専門学校	・ 専門学校/エ	専修学校など	5.	大学(短	期大学を含	含む) (	6. 就労			5含む)	)	
現状評価		児慢性特		・ 寛解 正患者認定基	準に該当:	しない・す	る・ 不明		人工呼吸	及器等装着			当: し	<i>」</i> ない・	する・	不明	
治療見込期間		<u>入院</u> 通院				日 から 日 から	年 年	<u>月</u> 月		日 まで 日 まで		(月			)		
上記の			ます。	<del>*+</del> /		ローがら 医療機関名 および 所在地	<del>+</del>			<u>п «С</u>	'	<u>. /J</u>		<u> </u>	,		
平成		年	月	日		医舒	陌名								科	ЕD	
						小児	已慢性特定疫	病指	定医番	号							

告示番	号 11	1 先	天性代謝異常	平成(	)年度 小	、児慢性	持定疾病	医療意見	탈				
受給者額	番号 (			新規登録	• 組	続 ·	転入	、 (転出地:			)		
患者	±×	ふりがな		•	ш.	女生	年月日	平成	年	月	日 (	<b>进</b>	歳)
志1	Ħ	氏名			<b></b>	Α Ξ	-4月口	一一八	+	/J		心	<b>小</b> 龙 )
出生都	道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出生体重			g	出生週数		在	胎	週	
現在の	D身長 <sup>※2</sup>	2	. cr	n 現在の体重 <sup>※</sup>	2		kg	母の生年月日	昭和 平成	年		月	日
発症	<b>5</b>		年	月 頃	初	]診日		年		月	日		
大分類	病名	2 有機酸	代謝異常症		細分	類病名	28 メチ	ルグルタコン酸原	症				
1. 臨床所見													
現在の症状 検査所見	新運知知成関脾尿眼の保証の	児マススクリー 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限	、必要な場合は( ) に かし が が が が が が が が が が が が が が が が が が	, ・ あり) → 走れる ・ 歩け <sup>;</sup> 奄 → 詳細:	る · 歩行 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔	(	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )			) ※実	施している場合	À
		拠となった主な	ニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニ	どを用いて具体的に記載	載								
断の根拠とな	尿検 X線 その(											) ) )	) ) )
י כ ו			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニ	チンなどの検査	について検信	本種と数値を	を記載					
主		検査名 ( 所見 (			)  検	体種 (				)	)		)
な 検			検体種、活性値を記載	Š									,
査 等		酵素名 ( 所見 (			)  検	体種(				)	1		)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記	載	\ 10	<b>4.1</b> 7 /				,			ŕ
果		遺伝子名( 所見 (			)  検	体種(				)			)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	流 (か)	・ あり → 詳細:										``
その他の 現在の 所見など	ши	7IL ( 740	одо / <sub>Б</sub> +тиц .										,
4. 経過現													
在の													
治 療													
過去の主 な治療・ 検査など													
5. 今後の療	法方針												
就学・	就労	4. 高等学校 7. 未就学が	2. 小中学校 ( 通常学 ( 専攻科を含む) ・高等 つ未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専門等	学校/専修学	交など 5.	大学(短	期大学を含む)	6. 就労		就労も含む	)	
現状詞	评価		: 治癒 · 寛解 計定疾病 重症患者認定基					死亡 ・ 判況 器等装着者認定		当: しない	ヽ・ する	・不明	
治療見達	<b>込期間</b>	入院 通院	年	月 日から	年	F		日 まで					
上	記の追	<sup>週院</sup> 通り診 断し	年 ,,ます。	月 日 から 医療機 および 所在 <sup>1</sup>	関名	F	1	日まで	(月		回 )		
平,	成	年	月 日	,,, (E-	医師名						科	ED	
					小児慢性特	寺定疾病抗	旨定医番号	클					

告示番	号 10	)5	先天!	性代謝	異常	平成(	)	年度	医小児	曼性特	寺定疾	病	医療意	見書						
受給者	番号 (				)	新規	見登録	•	継続	•	較	云入	(転出	地:			)			
患	者	ふりが 氏名						Ę	男・女	生	年月日	3	平成	1	年	月	E	](満		歳)
出生都	了 了 道 府 県	<b>%1</b>				出生	上体重					g	出4	主週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2			. cm	現在の	D体重 <sup>※2</sup>				k	kg	母の生命	<b>羊月日</b>	昭和 平成		年	F.	]	日
発症	有			年		月頃			初診日	3				年		月		日		
大分類		2 有	機酸代	謝異常	症				細分類症	有名	29 3	8-E1	ドロキシー3	3-メチル	グルタル	レ酸血症	Ē			
1. 臨床所見		5のに○を	をつけ、必	次要な場合		内に記載														
	新生	児マスス		ングで発見	し (なし	・あり														
18		障害 障害			<ul><li>あり →</li><li>あり )</li></ul>	走れる・	歩ける	•	歩行障害	•	座位可	可	<ul><li>寝た。</li></ul>	きり )						
現 在		指数 <sup>※</sup>			施 · 実施	i → 詳細 :	:										)	※実施し	ている場合	
の 症		障害			・あり)				血糖		なし・		あり )							
状	) 関即 脾腫	可動制[ 大	贬		<ul><li>あり)</li><li>あり)</li></ul>				腫大 変形		なし なし・		あり ) あり )							
		結石			・ あり )			特	異顔貌		なし・									
		的異常 也の症状		,	・ あり) ・あり → 所	i 🗐 ·											)			
2. 検査所見	₹																			
診		拠となった 検査(		床検査所	f見を数値など	を用いて具体	めに記載												)	
断の		查(																	)	
根 拠	X線 その作	検査 ( 也 (																	)	
٤	ての1	e (																	,	
な つ					所見を記載 	- <del> </del>				_10.1		<b></b> .								
た		<b>産物の</b> 》 検査名		アミノ酸・	有機酸・ムニ	]多糖・アシ	ルカルニナン	ンなとの! )	検査につい 検体種		ト 種と数	値を	記載				)			
主 な		所見	(					,	200	`							,			)
検 査		<b>活性の</b> 酵素名		検体種、決	舌性値を記載			)	検体種	. ,							)			
等		所見	(					,	15/14/13								,			)
の 結		子検査		遺伝子変	異について記載	烖		,	10/17	. ,							,			
果		遺伝子統	名( (					)	検体種	(							)			)
3. その他の	所見		· ·		-144															
その他の	合併	狐 (	なし	・あり	→ 詳細:															)
現在の 所見など																				
4. 経 過																				
現																				
在 の																				
治																				
療																				
過去の主																				
な治療・ 検査など																				
5. 今後の振	<b>憲法方針</b>																			
					校(通常学															
就学・	就労				を含む)・高等 8. その他(	専門学校	・専門学	校/専修	多学校など	5.	大学(分	短期	大学を含	む)	6. 就労	(就学	中の就労	5含む)	)	
現状	<b>=</b> Ψ/ <b>3</b> π		O印:		· 寛解	<ul><li>改善</li></ul>	· 不	変・	再発	· 具	悪化・	•	死亡・	判定	不能				,	
况1人	5十1四			疾病 重	症患者認定基			・する					器等装着	<b>当認定</b> 基	準に該	当: し	ない・	する・	不明	
治療見	込期間	入					<u>日 から</u> 日 から		<u>年</u> 年	<u>月</u> 月			∃ まで ∃ まで		(月			)		
上	記の通			ます。			<u> </u>	名							-					
							および													
							所在地	ļ										<b></b> .		
<u> 1</u> 17	成	年	Ξ	月	日		E	医師名	<u>.</u>									科	印	
	13%	+	_	/3	Ц		[2	스마在	1										⊢lı	
							-	1, 10 h	₃⊮ <b>⊬</b> ⊬+ ┍┷╸	亡⊯₩	<b>3</b> ⇔ Æ ™	<b>.</b>	i							
							1.	小児慢	性特定	医柄指	正医都	爭亏	ī							

告示番	号 10	)4	先天	性代謝異	常	平成(		年度	医小児性	曼性特	<u> 持定疾病</u>	<b>医療意</b>	見書						
受給者	番号 (				)	新热	規登録	•	継続	•	転入	(転出	地:			)			
患	者	ふりが 氏名						身	男・女	生	年月日	平成	1	年	月	Е	(満		歳)
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>				出生	生体重			•	g	出生	主週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2			cm	現在の	の体重 <sup>※2</sup>			•	kg	母の生命	∓月日	昭和 平成		年	F	]	日
発症	苪			年		月頃			初診日	1			年		月		日		
大分類	爾名	2 7	有機酸值	代謝異常症	Ē			i	細分類病	名	30 3-E	ドロキシ-3	3-メチル	グルタリ	リルCoA	合成酵素	表欠損犯	Ē	
1. 臨床所見		5.M.T.C	)をつけ	必要が提合	は ( ) F	力に記載													
現在の症状	新運知 知成関脾尿眼の限の	児マス 障害 障害 指数 障害 両動制	スクリーニ** ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・	ことのでは、これでは、これでは、これでは、これでは、これでは、これでは、これでは、これ		・ あり 走れる · i → 詳細	・歩ける	低I 肝I 骨3	歩行障害 血糖 腫大 変形 異顔貌	( :	座位可 なし ・ なし ・ ななし ・	あり ) あり ) あり )	きり )			)	※実施し	ている場合	÷
2. 検査所見		拠となっ	った主な際	塩床検査所!	見を数値など	を用いて具体	本的に記載												
診断の根拠とな	血液 尿検 X線 その(	検査 査 検査 也	( ( (				, , , , , , , , , , , , , , , , , , , ,											) ) )	
つ				登の異常所 アミノ酸・オ	「見を記載 「機酸・ムコ	多糖・アシ	ノルカル <sup>ー</sup> チ`	ンなどの	検査につい	て検は	(種と数値)	を記載							
た 主		検査	名 (	7 47 652				)	検体種							)			`
な 検	酵素	所見 <b>活性</b> 0	•	検体種、活	性値を記載														)
查等		酵素4 所見						)	検体種	(						)			)
の結		子検፤	Ť	遺伝子変昇	異について記載	戈													,
果		遺伝-	子名( (					)	検体種	(						)			)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	··-	( +N	<ul><li>あり。</li></ul>	\ =¥4m .														
その他の 現在の 所見など	亩徘	业	( &0	· 600 ·	→ 評細:														)
4. 経 過																			
現 在																			
の 治 療																			
過去の主 な治療・ 検査など																			
5. 今後の振	療法方針																		
			D.334.34		÷ ( )=₩₩	·n \741		15244	)	14 014		(		LTVL 0		<b>L</b>			
就学・	就労	4. 高 7. 未	等学校 就学か?	(専攻科を記 つ未就労		専門学校	・専門学	校/専修	8学校など	5.	大学(短り	期大学を含	む)	6. 就労			5含む)	)	
現状	評価				<ul><li>・ 寛解</li><li>患者認定基</li></ul>							死亡 ・ と器等装着を			当: し	<i>」</i> ない・	する・	不明	
治療見	込期間		入院 通院			月 月	日 から 日 から		年年	月 月		日 まで 日 まで		(月			)		
上	記の追			ます。	,		医療機関 および 所在地		·	,,							,		
平	成		年	月	日			医師名	ı								科	印	
							,	小児慢	性特定經	英病指	定医番号	를 							

告示番	号 10	)3 先	天性代謝異常	平成(	) 1	年度 小児慢	性特	定疾病	医療意	見書					
受給者	番号(			) 新規	登録・	継続	•	転入	、 (転出地	也:		)			
ф	<b>+</b> 2	ふりがな		•			4-7		<del></del>	<i>T</i> -		_	7 ( )#		\
患	百	氏名				男・女	生年	∓月日	平成	年	月	E	](満	Ī	歳)
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	×1		出生	<b>-</b> 体重			g	出生			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※:</sup>	2		cm 現在の	)体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年		召和 平成	年	F	1	日
発症	苪		年	月頃		初診日				年	月		日		
大分類	頁病名	2 有機酸	<b>设代謝異常症</b>			細分類病	名	31 <mark>スクシ</mark>	シニル-CoA	: 3-ケト	·酸CoAト	ランスフェラ	iーゼ (9	SCOT)	欠損
1. 臨床所見	見							1止							
現在の症状 <b>2. 検査所</b> 5	新運知知成関脾尿眼の関連の	児マススクリー 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限	、必要な場合は( -ニングで発見 ( が ( なし ・ あり ( なし ・ あり ( 未実施 ・ あり ( なし ・ あり ( なし ・ あり ( なし ・ あり ( なし ・ あり ( なし ・ あり ( なし ・ あり	記し ・ あり) → 走れる ・ ) 実施 → 詳細: ) ) ) ) ) )	歩ける	<ul><li>歩行障害</li><li>低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌</li></ul>	( to	座位可	あり ) あり ) あり )	0)		)	※実施(	している場	合
	_	拠となった主な	は臨床検査所見を数値	などを用いて具体	的に記載										
診断の根拠とな	尿検 X線 <sup>、</sup> その(														) ) )
っ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・		ルカル <sup>ー</sup> チンな	どの検査について	7検体	種と数値を	を記載						
た 主		検査名(			)		(					)			
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記	!載											)
查等		酵素名(			)	検体種	(					)			,
Ø		所見 ( : <b>子検査</b>	遺伝子変異について	記載											)
結果		遺伝子名(			)	検体種	(					)			)
3. その他の		所見 (													
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	, ・ あり → 詳細	:											)
4. 経過															
現 在															
の 治 療															
過去の主															
な治療・ 検査など															
5. 今後の援	*:+ <i>+</i> -₽1														
3. ブ仮の板	录本力到														
就学•	就労	4. 高等学校 7. 未就学为	2. 小中学校( 通常 交(専攻科を含む)・ ネ かつ未就労 8. その他	高等専門学校 ・ , (	・ 専門学校/	/専修学校など	5. ラ	大学(短期	期大学を含む	6.	就労(就学		も含む)	)	
現状	評価		トロッパ						死亡 ・ 器等装着者			しない・	する・	不明	
治療見	込期間	入院	年	月 [	日 から	年	月	F	日 まで						
		通院 重り診 断し	<u></u> 」   年 <u></u> 」ます。		日 から 至春継関 <b>を</b>	<u>年</u>	月	<u> </u>	日まで	( )	日		)		
			<del>-</del>	[2	医療機関名 および 所在地										
平	成	年	月 E	1	医部	師名							科	ED	
					小児	見慢性特定疾	病指	定医番号	<del>-</del>						

告示番	号 10	80	先天	<b>F性代謝異</b> 常	肖	平成(	)	年度	医 小児性	曼性特	<b>寺定疾病</b>	丙 医	医療意見	書					
受給者	番号(				)	新	規登録	•	継続	•	転	入 (	転出地:			)			
患	者		がな					9	見・女	牛	年月日	平)	成	年	月	E	3 (満	± ii	歳)
		氏:	<u>光</u>									+							
出生都	『道府県	<b>%1</b>				出	生体重 				g	3	出生週数			在胎		週	
現在	の身長※	2		•	cm	現在	の体重**2			•	kg	母	の生年月日	日 昭和平成		年	J	月	日
発症	<b></b>			年		月頃			初診日				年		月		日		
大分類	頭病名	2	有機酸	代謝異常症				;	細分類病	名	32 複8	合カル	<i>、</i> ボキシラー	ゼ欠損症					
1. 臨床所見		ちのに	○をつけ.	必要な場合は	( ) Þ	が記載													
	新生	児マス	ススクリーニ	ニングで発見	( なし	・あり													
18		障害 障害		( なし ・ ( なし ・		走れる	・ 歩ける	•	歩行障害	•	座位可	•	寝たきり)						
現 在		指数		( 未実施		→ 詳細	:									)	※実施	している場合	ì
の 症		障害 可動		( なし ・ ( なし ・					血糖 腫大		なし ・ なし ・								
状	脾腫		אנין ניח	(なし・					<sub>壁</sub> へ 変形		なし・								
		結石		(なし・				特	異顔貌	(	なし・	あり	)						
		的異 他の症		( なし ・ ( なし ・ ぁ		見:										)			
2. 検査所見					1111 Into 1 1 1 1 1														
診		拠とな 検査		臨床検査所見る	を数値などを	注用いて具化	本的に記載											)	
断の		查																)	
根 拠	X線 その(	検査	(															)	
٤	(20)	E.	(															,	
なっ				食査の異常所見				+> 1" m -	<del></del>	-10 H	-T壬   半上/士	t	H).						
た	1代謝		<b>の測定</b> 名 (	アミノ酸・有格	機酸・ムコ	多糖・アン	シルカルニナン	がなとの) )	検体種		種と数値	型を記事	眨			)			
主 な		所見																	)
検 査	酵素		<b>の測定</b> 名 (	検体種、活性	値を記載			)	検体種	(						)			
等		所見						,	IX PT*IE	(						,			)
の 結	遺伝	子検		遺伝子変異に	ついて記載	i		)	検体種	,						)			
果		所見	子名( (					,	快冲性	(						,			)
3. その他の	<b>)所見</b> 合併	hr	( +>1	<ul><li>あり →</li></ul>	=¥km .														
その他の 現在の	口1 <b>7</b> 1	ME	(みひ	• 00'0 →	市平和 :														,
現1±00 所見など																			
4. 経 過																			
現																			
在 の																			
治 療																			
7京																			
過去の主 な治療・																			
検査など																			
5. 今後の振	療法方針																		
就学・	·就労	_		2. 小中学校 (専攻科を含む													も含む)		
370 3	37023	7. 🤊	未就学か?	つ未就労 8.	その他(			•							(3/0 3	1 -23/023	одо,	)	
現状	評価			: 治癒 定疾病 重症患						• 18			・ 判 装着者認定		: 4.	1.#\\ •	<del>する</del> ・	不服	
治療見	入期問		入院	1	<b>羊</b>	]	日から	2.9	年	月		日ま	まで		·			1 773	
	こ記の追		通院 診 断し		¥ 5	<u> </u>	日から	<i></i>	年	月		日ま	まで	(月			)		
		<u> </u>	./ ii/i U	5 7 0			医療機関:	谷											
							所在地												
																	科		
平	成		年	月	日		9	医師名										ED	
							/J	小児慢	性特定纲	<b>実病</b> 指	定医番	号							

告示番	号 10	00 先	天性代謝	異常	平成(	)	年度 小児性	慢性特	寺定疾病	医療意	見書					
受給者:	番号(			)	新規	見登録 ・	継続	•	転入	、 (転出	地:		)			
患	者	ふりがな 氏名					男・女	生	年月日	平成	年	月	E	一(満		歳)
出生者	『道府県 <sup>®</sup>	×1			出生	E体重			g	出生	週数		在胎		週	
現在	の身長 <sup>※</sup>	2		. cm	現在の	)体重**2		ī	kg	母の生年		3和 元成	年	F		日
発射	丙		年		月頃		初診日				年	月		日		
大分类	頭病名	2 有機酸	代謝異常	症			細分類病	名	33 グル	タル酸血症	1型					
1. 臨床所!		トルに○キつけ	心面が担	合は ( ) (	<b>₼/</b> ==1#:		l									
現在の症状	新運知知成関脾尿眼の その	児マススクリー  障害  障害  指数 <sup>**</sup>  障害  可動制限	ニング((((((((でなな未ななななななななななななななななななななななななななな	見 (なし	・ あり 走れる ・ 重 → 詳細:	歩ける	<ul><li>歩行障害</li><li>低血糖</li><li>肝腫大</li><li>骨変形</li><li>特異顔貌</li></ul>	( :	座位可 なし・・ なし・・ ななし・・	あり ) あり ) あり )	fb )		)	※実施し	ている場合	À
2. 検査所!		拠となった主な	臨床検査所		を用いて具体	的に記載										
診断の根拠とな	血液 尿検 X線 その(	検査( :査 ( 検査 ( 他 (													) ) )	
っ	-	に至った特殊 <b> 産物の測定</b>			]多糖・アシ	ルカルニチンな	などの検査につい	て検は	<b>棒と数値</b>	を記載						
た 主		検査名 ( 所見 (					)  検体種						)			)
な 検		活性の測定	検体種、	活性値を記載												)
査 等		酵素名 ( 所見 (					)  検体種	(					)			)
の 結 果	遺伝	<b>:子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変	異について記載	鈛		)  検体種	(					)			,
3. その他の		所見 (														)
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	・あり	→ 詳細:												)
4. 経 過																
現在の治療																
過去の主 な治療・ 検査など																
5. 今後の類	療法方針															
就学•	·就労	4. 高等学校	き (専攻科を				学級 ) 3. :/専修学校など							5含む)	)	
現状	— <u>—</u> 評価						・ 再発 する ・ 不明			死亡 ・ 器等装着者			しない・	する・	— <u>—</u> 不明	
治療見	込期間	入院	-~./\/\!!	年	月	日 から	年	月		日 まで					, -73	
		通院 通り診 断し	<u> </u> ,ます。	年		日 から 医療機関名 および 所在地	<u>年</u> 3	<u>月</u>		日 まで	( )	∃		)		
<del>ग</del>	成	年	月	日			師名							科	印	
						小	児慢性特定療	病指	定医番号	릉						

告示番	号 10	)1 先	天性代謝異常	平成(	) 4	年度 小児慢	性性	寺定疾病	医療	急見書						
受給者	番号 (			) 新規	規登録・	継続	•	転入	、 (転出	出地:			)			
患	老	ふりがな				男・女	生	年月日	平成		年	日	日	(満		歳)
,Ex		氏名				73 X		<del>-</del> /10	1 /3%			/ J		( /١ш)		/J.X. /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生	生体重			g	出	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在(	の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	]	日
発症	苪		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類		2 有機酸	光謝異常症			細分類病	名	34 グル	タル酸血液	虚2型						
1. 臨床所見		このに ○をつけ	、必要な場合は(	)内に記載												
				なし・あり	)											
		障害 陪害	( なし ・ あり		・ 歩ける	• 歩行障害	•	座位可	・ 寝た	きり )						
現 在		障害 指数 <sup>※</sup>	<ul><li>( なし ・ あり</li><li>( 未実施 ・</li></ul>		:								)	※実施し	ている場合	Ì
の		障害	(なし・あり			低血糖	(	なし・	あり )				,			-
症状		可動制限	(なし・あり	•		肝腫大		なし・								
, , , , , , , , , , , , , , , , , , ,	脾腫 尿路	大 結石	( なし ・ あり ( なし ・ あり	•		骨変形 特異顔貌		なし ・ なし ・								
		的異常	(なし・あり	•		N SADRAN		<i>,</i> &O	0)) )							
2. 検査所見		也の症状	( なし ・ あり -	→ 所見:									)			
		拠となった主な	は臨床検査所見を数値	 直などを用いて具 <i>作</i>	本的に記載											
診 断		検査(													)	
0		査 ( 検査 (													)	
根 拠	その化														)	
٤																
なっ			検査の異常所見を記述				- 10 (									
た		<b>産物の測定</b> 検査名 (	アミノ酸・有機酸・	・ ムコ多糖 ・ アシ	シルカルニチンな )			体性と数値を	を記載				)			
主 な		所見(			,	仅产生	(						,			)
検	酵素	活性の測定	検体種、活性値を認	記載												
查 等		酵素名(			)	検体種	(						)			,
0		所見 ( <b>子検査</b>	遺伝子変異についる	て記載												)
結果		遺伝子名(		C 10 = X	)	検体種	(						)			
3. その他の		所見 (														)
	合併	<u></u> 症 ( なし	, · あり → 詳細	<u></u> 田:												)
その他の現在の																
所見など																
4. 経 過																
現																
在																
の治																
療																
過去の主																
な治療・																
検査など																
5. 今後の振	療法方針															
+1,224	±1,334		2. 小中学校 ( 通常											A+/)		
就学・	机罗		交(専攻科を含む)・ 1つ未就労 8. その(1		・ 専門学校/	専修子校など	5.	大字(短具	明大子を言	(단)	6.	(釈子)	中の就労も	(百七)	)	
現状	≡π/#F		· 治癒 · 質		・不変	· 再発 ·	· Æ	悪化・	死亡・	判定	不能				,	
块1八i	5千1Щ ————————————————————————————————————		寺定疾病 重症患者認 -					人工呼吸		者認定基	建に該	当: し	Jない · 7	する・	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年 年	<u>月</u> 月	日 から 日 から	年 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで		(月			)		
上	記の通	重り診断し			医療機関名		, ,		_ 50		. / 3			•		
					および											
					所在地											
														科		
平	成	年	月 [	日	医鼠	师名									ED	
					/\/	見慢性特定疾	病指	定医番号	큭							
1							JE	··	-							

告示番	号 10	)2 先	天性代謝異常	平成(	) 1	年度 小児慢	性特	定疾病	医療意	見書				
受給者	番号 (			) 新規	見登録・	継続	•	転入	、 (転出地	也:		)		
患	者	ふりがな 氏名				男・女	生生	₹月日	平成	年	月	日	(満	歳)
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出生	生体重			g	出生	週数		在胎		<u> </u>
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	. (	m 現在 <i>0</i>	の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年	月日 昭和 平成		年	月	日
発射	丙		年	月頃		初診日				年	月		日	
大分类		2 有機酸	<b>於代謝異常症</b>			細分類病	名	35 原発	修性高シュウ	酸尿症				
現在の 症状 <b>2. 検査所!</b>	該当する 新運知知成関腫 知成関腫 解尿 眼 表 の 人	児マススクリー 障害 障害 指数** 障事制制限 大 結石 常 也の症状	、必要な場合は(	たし ・ あり → 走れる ・ ) 潔施 → 詳細 ) ) ) ) ) , , , , , , , , , , , , ,	・ 歩ける :	· 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( な ( な ( な	座位可 いし・ いし・	あり ) あり ) あり )	))		)	※実施してい	る場合
診断の根拠とな	血液 尿検 X線 その(	検査( 査 ( 検査 ( 也 (	検査の異常所見を記載		, - 3, - 1, - 1, - 1, - 1, - 1, - 1, - 1									) ) )
つた主な検査等	酵素	検査名 ( 所見 (	検体種、活性値を記		・ルカルニチンな ) )	検体種		種と数値を	を記載			)		)
の 結 果		<b>子検査</b> 遺伝子名( 所見 (	遺伝子変異について記	記載	)	検体種	(					)		)
3. その他の	所見													,
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	, ・ あり → 詳細	:										)
4. 経過現在の治療過去治療な検査など														
5. 今後の短	<b>秦法方針</b>													
就学・		4. 高等学校 7. 未就学为	2. 小中学校( 通常 交(専攻科を含む)・ 語 つ未就労 8. その他	高等専門学校 (	・ 専門学校/	/専修学校など	5. ナ	学(短期	朝大学を含む	) 6. 就党			含む) )	
現状	評価		: 治癒 · 寛第  	基準に該当:	しない・	する・ 不明		人工呼吸	死亡 ・ 器等装着者 ロ まで		対: し	がい · 🧃	する・ 不明	
	込期間 : 記の道	<u> </u>	年   年 <sub>ン</sub> ます。	月	日から日から	年年	月 月		日 まで 日 まで	(月		<b>□</b> )		
	- 10 -7 A	_ > 112 1471 (		!	医療機関名 および 所在地									
平	成	年	月 日		医自	師名							科 El	]
					小	尼慢性特定疾	病指	定医番号	릉					

告示番	号 9	7 先	天性代謝對	常	平成(	)年	度 小児性	曼性特	寺定疾病	医療	急見書					
受給者	番号 (			)	新規登録	· 5	継続	•	転刀	(転出	地:			)		
患	者	ふりがな 氏名					男・女	生	年月日	平成	年	Ē	月	日	(満	歳)
出生都	J B道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>			出生体重	Ē			g	出	生週数		 在	胎	週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体重	<u>=</u> *2			kg	母の生		昭和 平成	年		月	日
発症	夷		年		月頃		初診日	1			年		月	Е	l	
大分類		2 有機酮	<b>後代謝異常症</b>	Ē			細分類病	名	36 アル	カプトン尿	症					
1. 臨床所見		: のに○をつ!:	ナ、必要な場合	は() 〆	りに記載											
			ーニングで発見		・ あり )	147	止仁座宝		m./		+6 )					
現	建 知能	障害 障害	( なし		走れる・歩	<i>い</i> る・	<b>麥</b> 仃障告	•	坐似미	<ul><li>場に</li></ul>	さり)					
在		指数 <sup>※</sup>		· 実施	→ 詳細:	,	rr 4 vet	,	451	+10				) *	実施している場	合
の 症	成長 関節	陣書 可動制限	( なし ( なし				低血糖 肝腫大		なし なし・							
状	脾腫		(なし				骨変形		なし・							
	尿路 眼科	<sup>結石</sup> 的異常	( なし ( なし			7	持異顔貌	(	なし・	めり )						
2 松本記		也の症状	(なし・	あり → 所!	見:									)		
2. 検査所見診		処となった主ク	な臨床検査所見	見を数値などを	別のて具体的に記	記載										
断		検査( 査 (														)
の 根		重 食査(														)
拠 と	その化	也 (														)
な	確定診断	に至った特殊	  検査の異常所	見を記載												
った				月機酸・ムコ	多糖・アシルカル				種と数値	を記載			,			
主 な		検査名 所見 (				)	検体種	(					)			)
検			: 検体種、活	性値を記載		,	10 /L 17	,					,			
査 等		酵素名 所見				)	検体種	(					)	)		)
の 結		子検査		と について記載	ì	,	10/17	,					,			
果		遺伝子名( 所見	(			)	検体種	(					)	)		)
3. その他の		·	± n	. ≣¥¢m .												\
その他の 現在の	合併	症 (る)	J ・ あり -	→ <del>計</del> 和:												)
所見など																
4. 経 過																
現 在																
の																
治 療																
過去の主																
な治療・																
検査など																
5. 今後の振	<b>象法万針</b>															
		1. 就学前	2. 小中学校	交( 通常学級	及・ 通級 ・ 特別	別支援学	級 ) 3.	特別式	泛援学校	( 小中学部	・専攻	科を含む	高等部)			
就学・	就労				専門学校 ・ 専門	門学校/專	厚修学校など	5.	大学(短	朝大学を含	む) 6.	就労()	就学中の	就労も含	む)	
:4/1	<b>=</b> π / <b>π</b>	7. 未 <u>机子</u> /	かつ未就労 8 D : 治癒		<ul><li>改善・</li></ul>	不変	<ul><li>再発</li></ul>	· 県	悪化・	死亡・	判定不	能			)	
現状	<del>ā Y</del> 1Ш		特定疾病 重症		準に該当: しな					器等装着	者認定基準	単に該当	: しなし	١ · する	5 ・ 不明	
治療見		<u>入院</u> 通院			<u>月 日か</u> 月 日か		<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで	(	月		<pre></pre>		
上	記の通	負り診 断	します。			幾関名										
						よび										
					P/T1	在地								Ŧ.\	1	
平	成	年	月	日		医師	名							科	+ 印	
						小児	慢性特定组	<b>宾病</b> 指	定医番号	릉						

告示番	号 9	9 先	天性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性性	寺定疾病	医療意	見書						
受給者	番号 (			) 新規登	録 •	継続	•	転入	、(転出	地:			)			
患	去	ふりがな				男・女	生	年月日	平成	白	F	月	В	(満		歳)
,EX		氏名						. <del>-</del> /10	1 /3%			/ J		( /١١٠٠)		/J.X. /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生体	重			g	出生	上週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在の体	重**2			kg	母の生年	₹月日	昭和 平成		年	F	]	日
発症	苪		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類		2 有機酸	<b>俊代謝異常症</b>			細分類病	名	37 グリt	2ロール尿	症						
1. 臨床所見		<b>こ</b> のに○をつけ	ナ、必要な場合は(	) 内に記載												
				い ・ あり )												
		障害		→ 走れる ・ を	歩ける・	歩行障害	•	座位可	・ 寝たる	きり )						
現 在		:障害 :指数 <sup>※</sup>	( なし ・ あり ( 未実施 ・ )										)	※宝施]	ている場合	<u> </u>
の		障害	(なし・あり		1	低血糖	(	なし・	あり )				,	, . , , , , , , , , , , , , , , , , , ,	- C - D - M - L	-
症 状		可動制限	(なし・あり	•		肝腫大		なし・								
	脾腫 尿路	!大  結石	( なし ・ あり ( なし ・ あり	•		骨変形 特異顔貌		なし ・ なし ・								
		的異常	(なし・あり	•	'	102<0200		.00	0,5,							
2. 検査所見		也の症状	( なし・あり →	所見:									)			
	診断の根		は臨床検査所見を数値が	 などを用いて具体的に	こ記載											
断		検査( 査 (													)	
の 根		(重) ( 検査 (													)	
拠	その化														)	
と な	7* = - NY		松木の田尚貳日ナヨギ													
っ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・		ルニチンなど	でを である である である である。 である。 である。 である。 である。 であ	て検は	<b></b> は種と数値を	お記載							
た 主		検査名 (			)	検体種							)			
な		所見(		1.±1.												)
検 査		<b>活性の測定</b> 酵素名 (	検体種、活性値を記	,車又	)	検体種	(						)			
等		所見(			,	DOTT							,			)
の 結			遺伝子変異について	記載	,	10 /L 17	,						,			
果		遺伝子名( 所見			)	検体種	(						)			)
3. その他の		ارز / خور	+ lo = 4/m													,
その他の	合併	猫 (なし	, ・ あり → 詳細	:												)
現在の 所見など																
4. 経過																
現 現																
在																
の 治																
療																
過去の主																
な治療・																
検査など																
5. 今後の振	療法方針															
		. +1>>>	0 1 1 W 1 1 1 7 W 1	+ 344/st	+ D) 12 14	14T ) 0 II	+	LIEW 14 /		<del></del>	T)  + 0 -		- ·			
就学・	就労		2. 小中学校( 通常 交(専攻科を含む)・ 渦											(含む)		
3703	37023		かつ未就労 8. その他		.31 33 12/ 1	11211200	٥.	, ( ) () <u>(</u> )	,,, t, c <u>u</u>	J, J	. 37023	(3/0 3	1 ->0,0>5 C	, Ц о ,	)	
現状	評価		] : 治癒・寛										<b>4</b>	+-7	<del></del> -nn	
		小児慢性? 入院	寺定疾病 重症患者認定 年		から から	<u>る・小明</u> 年	月	人工呼吸	器等装着₹ ∃ まで	自認正基	準に該当	∃: L	<i>、</i> ない・・・	9る・	<u> 个明</u>	
治療見		通院	年		から	年	月		日 まで	(	月		回 )	)		
E	記の通	通り診 断し	ノます。 	医疡	療機関名			_	_	_	_		_	_	_	_
				-	および											
				所	<b>斤在地</b>											
717	成	年	月 E	<b>.</b>	ᇆᄼᆂ	i Ø								科	ED	
*	אני	+	73 -	1	医師	1/11									ΓŢ	
						ue w · ·			_							
					小児	慢性特定疾	病指	定医番号	<del>5</del>							

告示番	号 10	)7 先	天性代謝異常	<u> </u>	<sup>2</sup> 成( )	年度	夏 小児慢	性性	<b>持定疾病</b>	医療	意見書						
受給者	番号 (			)	新規登録	•	継続	•	転入	、(転	出地:			)			
患	孝	ふりがな				9	見・女	生	年月日	平成		年	日	В	(満		歳)
,EX		氏名					<u> </u>		<del>-</del> /,1 ii	1 /3/4			/ J		( /١١١)		/J.X. /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>			出生体重				g	出	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体重**2				kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	3	日
発症	苪		年	月	り頃		初診日				年		月		日		
大分類	<b>颠病名</b>	2 有機酸	<b>始代謝異常症</b>			ź	細分類病	名	38 先天	性胆汁	酸代謝	異常症					
1. 臨床所見		- 01- 0 <b>t</b> 0.1+	+、必要な場合は(	\ rh/-	-=⊐ <del>±\</del> :												
				( なし ・													
		障害 障害	( なし ・ a		れる ・ 歩ける	•	歩行障害	•	座位可	· 寝/	こきり )						
現 在		呼音 指数 <sup>※</sup>	(未実施・		→ 詳細:									)	※実施し	ている場合	<b></b>
の 症		障害	(なし・ さ				血糖		なし・								
状	) 関即 脾腫	可動制限 大	( なし ・ a				腫大 変形		なし ・ なし ・								
		結石	(なし・ さ			特郹	異顔貌		なし・								
		的異常 他の症状	( なし ・ る ( なし ・ あり		:									)			
2. 検査所見	見													,			
診		拠となった主な 検査(	は臨床検査所見を数	<b>対値などを用</b>	いて具体的に記載											)	
断の		查(														)	
根 拠	X線 そのイ	検査 ( 也 (														)	
٤	CON	E (														,	
なっ			検査の異常所見を			. +\ 1" m +		-10 U	-1 <del>1</del> 1								
た 主		<b>産物の測定</b> 検査名 (		後・ムコ多村	糖・アシルカルニチン	) )	快宜にJい 検体種		4種と数値で	と言己重义				)			
お		所見 (															)
検 査		<b>活性の測定</b> 酵素名 (	検体種、活性値	を記載		)	検体種	(						)			
等		所見 (				,	NH-II	•						,			)
の 結		<b>子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変異につ	いて記載		)	検体種	,						)			
果		所見 (				,	快冲性	(						,			)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	症 (か)	, ・ あり → ii	<b>子糸田・</b>													)
その他の現在の	ши	ж ( <i>ж</i> с	ים י פכט	тиш .													,
所見など																	
4. 経 過																	
現																	
在 の																	
治療																	
過去の主な治療・																	
検査など																	
5. 今後の振	療法方針																
就学・	就学				・ 通級 ・ 特別支 門学校 ・ 専門学										(会か)		
370 3	37023		かつ未就労 8. そ		1110 ×1111	12/ (3/12	)  X-0-C	J.,	7() (/11/)	417 ( ) CI		0. 39023	(370 )	1 97171023 C	лцо,	)	
現状	評価				改善・ 不 に該当: しない・				悪化 ・ 人工呼吸				ч. ,	+81.5	<del></del> .	<del>7.</del> 119	
治療見	1 HABB	入院	年 年	月	<u>に該当: しない</u> 日から	• 93	• 小 <u>明</u> 年	月		<del>皕守衣</del> 権 日 まで	自由応止を	を华に政:	<u> </u>	<i>JA</i> (1 •	90 .	<u> </u>	
		通院	年ます	月	日 から		年	月	[	日 まで		(月		回)	)		
-	正の地	重り診 断し	ノまり。		医療機関												
					および 所在地												
					//I II-*U	•									科		
平	成	年	月	日	3	医師名									71	ED	
					1.	小児慢	性特定疾	病指	定医番号	를							
1																	

告示番	号 11	3 先	天性代謝異常	常	平成(	)	年度	小児慢	性物	定犯	疾病	医療意見	書					
受給者	番号 (			)	新規	現登録	•	継続	•	į	転入	、(転出地	1:			)		
患	者	ふりがな 氏名					男	・女	生	年月日		平成	年	J	目	日	(満	歳)
出生都	P道府県 <sup>®</sup>	<b>%</b> 1			出生	生体重					g	出生证	周数		在	胎	週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	•	cm	現在の	の体重 <sup>※2</sup>			•		kg	母の生年月		3和 2成	年		月	日
発射	苪		年		月頃			初診日					年	F	3	日		
大分类	頂病名	2 有機酸	<b>俊代謝異常症</b>				絍	分類病	名	39	23か	ら38までに	掲げるも	ののほか	\、有機酉	<b>変代謝</b>	異常症	
							具	具体的な	<b>疾患</b> 律	名								
1. 臨床所! 現在の症状 2. 検査所!	該当する 事運知知成関腫 財腫 財腫 財腫 大の人 見	児マススクリー 障害 管害 指数* 障事 制限 大 結石 的異常 也の症状	t、必要な場合は ングで発見 ( なし ・ ( なままし ・ ( なななななし ・ ( なななななし ・ ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (	( か) → あり ) かり ) かり まり ) ありり ) ありり ) ありり ) ありり ) あり ) あり がっちり ) 所	・ あり 走れる · → 詳細 見:	· 歩ける :	低血 肝腫 骨変	塘	( )	なし なし なし		・ 寝たきり あり ) あり ) あり ) あり )	))		)	*:	実施している	易合
診断の根拠	血液尿検	検査( 査 ( <sub>検査</sub> (	<b>战临床快</b> 直灯兄?	で (支) 11目 は ( で)	C用いて共存	<b>かけいに記じ事以</b>												) ) )
となった主な検査等の結果	代謝酵素遺伝	<b>産物の測定</b> 検育名 ( 所 <b>活性の測定</b> 所見を 所見を 所見 で が が が が が が が で で の で の で の が に で の が に で の が り に の が り に の が り に り に り に り に り に り で り が り の り で り で う で う で う で う で う で う で う と う に う に う に う に う に う に う に う に う に	検体種、活性 ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・	幾酸・ムコ: 値を記載			)		C検体 (	種と数	牧値を	記載			)			)
3. その他の		所見 (																)
その他の 現在の 所見など <b>4.経過</b> 現在の治	合併	症 ( なし	, · あり →	詳細:														)
療 過去の主 な治療・ 検査など																		
<b>5. 今後の</b> 想	療法方針																	
就学・	·就労	4. 高等学校	2. 小中学校 交(専攻科を含む かつ未就労 8.	3) ・高等												労も含む	む)	
現状	評価	一つに〇氏	〕 : 治癒 ・ 寺定疾病 重症患	寛解											しない	・する	・不明	
治療見	込期間	<u>入院</u> 通院	_		<u>]                                    </u>	日 から 日 から		<u>年</u> 年	<u>月</u> 月			∃ まで ∃ まで	( )	<b>]</b>		回 )		
Ь	記の追	負り診 断(	ます。			医療機関名 および 所在地	3									科	ļ	
平	成	年	月	日		医	師名									1.1	ED	
						小	児慢性	生特定疾	病指	定医	番号	<u> </u>						

告示番·	号 4	8 先3	F性代謝異常	平成 ( )	年度 小児慢	性特定	E疾病	医療意見書	}				
受給者	番号 (		)	新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	. (転出地:			)		
虫	<b>±</b> ∠	ふりがな			m +	##	80	₩ <del>८</del>	Æ	П		<b>±</b>	华 /
患	白	氏名			男・女	生年	70	平成	年	月	日 (清	軥	歳)
出生都	I道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出生体重			g	出生週数		在	胎	週	
現在位	の身長 <sup>※2</sup>	2	. cm	現在の体重**2			kg	母の生年月日	昭和 平成	年		月	日
発症	有		年	月 頃	初診日			年		月	日		
大分類	病名	3 脂肪酸	代謝異常症		細分類病	名 40	0 全身	性カルニチン欠打	員症				
1. 臨床所見													
現在の症状 検査所見	新運知知成関脾尿眼の脱りを	児マススクリー: 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限		・ あり) 走れる ・ 歩ける 匝 → 詳細:	· 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( なし ( なし ( なし	<u>グ</u> ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	あり ) あり ) あり )		)		近している場合	<b>À</b>
		拠となった主な	臨床検査所見を数値など	を用いて具体的に記載									
診断の根拠とな	尿検 X線 その(											) ) )	
っ			検査の異常所見を記載 - アミノ酸・有機酸・ム□	コ多糖・アシルカルニチン	ンなどの検査につい <sup>-</sup>	て検体種	と数値を	記載					
た 主		検査名(			) 検体種	(				)			`
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載										)
查等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	(				)			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記載	戝									,
果		遺伝子名( 所見 (			)  検体種	(				)			)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	·	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>										
その他の 現在の 所見など	□17f	TE (AU	・ 609 → 計和:										,
4. 経過現													
坑在の治療													
過去の主													
な治療・ 検査など													
5. 今後の援	法方針												
就学・	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常学 (専攻科を含む)・高等 つ未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専門学	校/専修学校など	5. 大	学(短期	月大学を含む)	6. 就労		忧労も含む)	)	
現状語	評価		: 治癒 · 寛解 F定疾病 重症患者認定基					死亡 ・ 判定 器等装着者認定?		í: しない	・する・	不明	
治療見	込期間	入院	年	月 日から	年	月	E	∃ まで					
上	記の追	通院 重り診 断し	<u>年</u> , ます。	<u>月 日から</u> 医療機関 および 所在地		月	<u> </u>	3 まで	(月		回 )		
平	成	年	月 日	<u> </u>	医師名						科	印	
				<u>,</u>	小児慢性特定疾	病指定	医番号	<del>1</del>					

告示番号	를 4	3 先3	F性代謝異常	平成(	)年度	小児慢性	生特定疾病	<b>医療意見</b>	書				
受給者番	号 (			新規登録	•	継続	· 転刀	人 (転出地:	:		)		
# #	×	ふりがな		•		+	<b>先</b> 年日日	wet:	Æ			/ ; <del>#</del>	华 /
患者	╛	氏名			- 一 - 5	・女	生年月日	平成 	年	月	日	(神	歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出生体重			g	出生週			在胎	週	
現在の	)身長**2	2	. cr	n 現在の体重 <sup>※</sup>	:2		. kg	母の生年月	日 昭和平成		Ē	月	日
発病	Ī		年	月頃		初診日		组	F	月	日		
大分類	病名	3 脂肪酸	代謝異常症		細	分類病名	41 カル	ニチンパルミトィ	(ルトランス	フェラーゼ	I 欠損症		
1. 臨床所見													
現在の症状 査所見	新運知知成関脾尿眼その	児マススクリー: 障害 障害 指数* 障害 可動制限 大	必要な場合は ( ) に かし が の の の の の の の の の の の の の の の の の の	・・ あり) ・ 走れる ・ 歩け・ も → 詳細:	る · 歩 低血 肝骨変 特異	糖大形	・ 座位可 ( なし ・ ( なし ・ ( なし ・ ( なし ・	あり ) あり ) あり )	)		) *3	実施している場名	<u></u>
18:		処となった主な	臨床検査所見を数値など	を用いて具体的に記	 載								
診断の根拠となる	尿検 X線 その(											) ) )	
י ד			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニ	チンなどの検	査についてホ	食体種と数値	を記載					
た 主		検査名(				検体種					)		,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	i									)
查等		酵素名 ( 所見 (			) ;	検体種	(				)		)
の 結		子検査	遺伝子変異について記	載									,
果		遺伝子名( 所見  (			) ;	検体種	(				)		)
3. その他の戸	<b>听見</b>												
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>										)
4. 経過													
現在の治													
療													
過去の主 な治療・ 検査など													
5. 今後の療	法方針												
就学·京	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 ( 通常学 ( 専攻科を含む) ・高い つ未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専門等	学校/専修学	学校など	5. 大学(短	期大学を含む)	6. 就労			む)	
現状評	平価		: 治癒 · 寛解 定疾病 重症患者認定基					死亡 ・ 判 と と と と お 等 装 着 者 認 り		当: しな	い・する	・不明	
治療見辺	<b>込期間</b>	入院	年	月 日から	1	年	月	日 まで					
上	記の通	通院 負り診 断し	<u>年</u> ,ます。	月 日 から 医療機 およて	関名 び	年	月	日まで	(月		回)		
平点	戓	年	月 日	所在	医師名						科	ED	
					小児慢性	生特定疾病	有指定医番 <sup>锅</sup>	릉					

告示番	号 4	4 先3	天性代謝異常	平成(	)年度	医 小児慢	性特	定疾病	医療意	見書					
受給者	番号 (			新規登録	•	継続	•	転入	、(転出均	也:		)			
虫=	±∠	ふりがな		•	-	# <i>+</i> -	#-4		wet:	<b>Æ</b>			1 / 注		华 /
患	É	氏名			5	男・女	土中	月日	平成	年	月		](満		歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出生体重				g	出生	週数		在胎		週	
現在の	D身長 <sup>※2</sup>	2	. CI	m 現在の体重 <sup>®</sup>	*2			kg	母の生年		召和 平成	年	月		日
発症	<b>5</b>		年	月 頃		初診日				年	月		日		
大分類	病名	3 脂肪酸	代謝異常症			細分類病	名(	42 カル:	ニチンパルミ	トイルトラ	シスフェラー	-ゼⅡ欠損	症		
1. 臨床所見															
現在の症状	新運知知成関脾尿眼の保証の	児マススクリー 障害 障害 指数* 障害 可動制限		, ・ あり) → 走れる ・ 歩け 施 → 詳細:	低. 肝. 骨:	歩行障害 血糖 腫大 変形 異顔貌	( な ( な な な	座位可 し ・ し ・	あり ) あり ) あり )	<b>り)</b>		)	※実施して	こいる場合	
2. 検査所見		拠となった主な	ニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニ	どを用いて具体的に記	 !載										
診断の根拠とな	尿検 X線 その(													) )	
っ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ <i>L</i>	ムコ多糖・アシルカルニ	チンなどの	検査について	て検体科	重と数値を	を記載						
た 主		検査名(			)		(					)			,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	戈											)
查等		酵素名 ( 所見 (			)	検体種	(					)			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記	昆載											,
果		遺伝子名( 所見(			)	検体種	(					)			)
3. その他の		·	+ to = + vm .												
その他の 現在の 所見など	合併	雅 (なし	· あり → 詳細:												,
4. 経過現															
坑在の治療															
過去の主															
な治療・ 検査など															
5. 今後の接	法方針														
就学・	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常等 (専攻科を含む)・高 つ未就労 8. その他	等専門学校 · 専門 (	学校/専	多学校など	5. 大	学(短期	朝大学を含む	3) 6. 3	就労(就学		5含む)	)	
現状詞	评価		: 治癒 ・ 寛解 対定疾病 重症患者認定						死亡 · 器等装着者			しない・	する・イ	明	
治療見证	<b>込期間</b>	入院	年	月 日から	ò	年	月		日 まで						
上	記の追	通院 <b>重り診 断し</b>	年 ,ます。	月 日 から 医療機 およ 所在	  関名  :び	年	月_		日 まで	( )	⊣		)		
平.	成	年	月 日		医師名	, 1							科	印	
					小児慢	慢性特定疾	病指定	定医番号	큵						

告示番号	42	2 先天	<b>E性代謝異常</b>	平成	( )	年度 小児慢	性特	定疾病	医療意見	書				
受給者番	号 (			) 新	f規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	、(転出地:			)		
中土		ふりがな		•			#		₩.	/ <del>-</del>			/ <b>:</b> #	ᄺ
患者		氏名				男・女	生生	∓月日 │	平成	年	月	Н	(満	歳)
出生都道	道府県 <sup>※</sup>	1		出	出生体重			g	出生週数	数		在胎	週	
現在の身	身長 <sup>※2</sup>			cm 現在	Eの体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年月日	日 昭和平成	1	年	月	日
発病			年	月頃		初診日			年		月	1	日	
大分類症	有名	3 脂肪酸	代謝異常症			細分類病	名	43 カルニ	ニチンアシルカル	ニチントラ	ランスロカ-	-ゼ欠損	 症	
1. 臨床所見								l.						
現在の症	新生! 運動! 知能! 知能! 成長!	見マススクリー: 障害 障害 指数 <sup>※</sup> 障害	( なし · あ ( なし · あ ( 未実施 · ( なし · あ	なし ・ ありり → 走れるり) 実施 → 詳組り)	・ 歩ける	· 歩行障害 低血糖 肝腫大	( <i>t</i> c	座位可 心 ・ 心 ・	あり )			)	※実施している場	合
状	脾腫:	可動制限 大	( &U · &	り) り)		肝腫人 骨変形		it .	,					
	尿路網	結石 的異常	( なし ・ あ ( なし ・ あ			特異顔貌	( た	· J1	あり )					
		の無吊	( なし ・ あり									)		
2. 検査所見	迷り 根状	ルとかった主か	臨床検査所見を数	値かどを田いて目	体的に記載									
診断	血液	ecる バミエス 検査 ( 査 (	·····································	心みとと行いて云	: PTD 31C00=\$									)
の 根	X線核	) 查剣											;	)
拠 と	その他	3 (												)
なっ 確:			食査の異常所見を記				_10.41							
た 主		<b>笙物の測定</b> 検査名 (	アミノ酸・有機酸	・ムコ多糖・ア			て検体: (	種と数値を	記載			)		
な		所見 (	长什種 泛州位生	·=7#4										)
検 査		ではの測定 酵素名	検体種、活性値を	「古ご車以		)  検体種	(					)		
等 の		所見 ( <b>子検査</b>	遺伝子変異につい	て記載										)
結果	;	遺伝子名(	<b>返囚</b> ] 交共に ル	· C BL #X		) 検体種	(					)		
3. その他の所:		所見 (												)
その他の 現在の 所見など	合併	定 ( なし	· あり → 詳	細:										)
4. 経 過														
現 在														
の 治 療														
過去の主														
な治療・ 検査など														
5. 今後の療法	<b>片方針</b>													
J. 715071812	1/J#I													
就学·就	労	4. 高等学校	2. 小中学校 ( 通 ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) ( )	・高等専門学校									<b>含む</b> )	
現状評値		一つに○印	つ未就労 8. その : 治癒 ・	寛解・ 改善					死亡 ・ 判					
		<u> </u>	定疾病 重症患者 年	認定基準に該当 月	: しない・ 日 から	<u>する · 不明</u> 年			器等装着者認定 3 まで	E基準に該	当: じ	ない・す	る・不明	
治療見込持		通院	年	月	日から	年	月		日 まで	(月		回 )		
上高	己の地	り診断し	· ま 9 。		医療機関名 および 所在地	ጟ								
					//I II-40							:	科	
平成	į	年	月	日	医	師名							印	
					小	児慢性特定疾	病指	定医番号	<u></u> 7					

告示番	号 4	5 先尹	<b>F性代謝異常</b>	•	平成(	)年	度 小児慢	姓	寺定疾病	医療	急見書						
受給者	番号 (			)	新規登録	•	継続	•	転入	、(転出	出地:			)			
患	老	ふりがな					男・女	4	年月日	平成	4	年	月	П	(満		歳)
,CA	Н	氏名					<i></i>		十万口	T-13X		+	73		( /١١١)		/J.X. /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>			出生体重				g	出	生週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体重 <sup>※2</sup>	2			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	]	日
発症	苪		年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類	願名	3 脂肪酸	代謝異常症				細分類病	名	44 極長	鎖アシル	CoA脱	水素酵	素欠損	症			
1. 臨床所見		-01=0±0H	ン西も担合は	( ) <del>t</del>	u-=□#¥												
		うのに○をうけ、 :児マススクリー:	、必要な場合は( ニングで発見		・ あり)												
		障害			走れる ・ 歩ける	•	歩行障害	•	座位可	<ul><li>寝た</li></ul>	きり )						
現 在		障害 指数 <sup>※</sup>	<ul><li>( なし・</li><li>( 未実施・</li></ul>		→ 詳細·									)	※宝施]	ている場合	<b>\</b>
の		障害	(なし・		DT-MAIL	但	5.血糖	(	なし・	あり )				,	7.70,000		-
症 状		可動制限	(なし・				F腫大	•	なし・	,							
	脾腫 尿路	大 結石	( なし ・ ( なし ・	,			計変形 計異顔貌		なし ・ なし ・								
		的異常	(なし・	あり )			32 (02(3)0	•		,							
2. 検査所見		也の症状	( なし · あり	) → 所見	₹:									)			
	診断の根		臨床検査所見を	数値などを	用いて具体的に記載	ζ											
断		検査( 査(														)	
の 根		.量 ( 検査 (														)	
拠	その作	也 (														)	
と な	確定診断	に至った特殊は	検査の異常所見を	お記載													
った					多糖・アシルカルニチ	ンなどの	の検査につい	て検々	<b>棒と数値を</b>	を記載							
主		検査名(				)	検体種	(						)			,
な 検		所見 ( 活 <b>件の測定</b>	検体種、活性値	直を記載													)
查		酵素名(				)	検体種	(						)			
等 の		所見(		ついてきコキ													)
結		<b>子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変異にて	ノいて記載		)	検体種	(						)			
果		所見 (												-			)
3. その他の	) <b>所見</b> 合併	<u>症</u> ( なし	・ あり → i	 詳細:													)
その他の 現在の																	
所見など																	
4. 経 過																	
現																	
在 の																	
治療																	
7/35																	
過去の主 な治療・																	
検査など																	
5. 今後の振	療法方針																
					・ 通級 ・ 特別支												
就学・	·就労		き (専攻科を含む) つ未就労 8. そ		専門学校 ・ 専門学	校/専	修学校など	5.	大学(短期	朝大学を含	まむ) (	6. 就労	(就学中	ロの就労も	(含む)	)	
IB/LL	≘π /≖				<ul><li>・ 改善・ 不</li></ul>	変 ・	- 再発	· 県	悪化・	死亡・	判定	不能				,	
現状	ā <b>平</b> 1Щ				準に該当: しない	・する			人工呼吸		者認定基	準に該	当: し	ない・	する・	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年				<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで		(月			)		
上	記の追	重り診断し			医療機関			, ,							•		
					および												
					所在地	<u>t</u>											
_	. 15	-	_	_			_								科		
平	成	年	月	日		医師名	Š									印	
						小児慢	曼性特定疫	病指	定医番号	를							
1																	

告示番	号 5	0 先3	天性代謝異常		平成(	) 年月	隻 小児慢	性物	<b>持定疾病</b>	医療	急見書						
受給者	番号 (			)	新規登録	•	継続	•	転入	、 (転出	出地:			)			
患	老	ふりがな					男・女	生	年月日	平成	4	年 年	月	П	(満		歳)
, <u>(),</u>	Н	氏名		т.			<del></del>		十八口	7-73%		<del>-</del>	73	Н	( //ਘ)		/以 /
出生都	了 這 府 県	<b>%1</b>			出生体重				g	出:	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体重**2				kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F.	}	日
発症	<b></b>		年	J	月頃		初診日				年		月		日		
大分類	病名	3 脂肪酸	代謝異常症				細分類病	名	45 中鎖	ĺアシルCo	oA脱水	素酵素	欠損症				
1. 臨床所見		-01=0±0H	シ亜+>担合(+ /		1-=1±4												
		うのに○をうけ、 :児マススクリー:	、必要な場合は( ニングで発見		・ あり)												
		障害			走れる ・ 歩ける	•	歩行障害	•	座位可	<ul><li>寝た</li></ul>	きり )						
現 在		障害 指数 <sup>※</sup>	<ul><li>( なし ・</li><li>( 未実施 ・</li></ul>		→ 詳細·									)	※宝施]	ている場合	<u> </u>
の		障害	(なし・		тинд .	低	血糖	(	なし・	あり )				,	,	C. 0 L	-
症状		可動制限	(なし・	,			腫大	•	なし・	,							
	脾腫 尿路	大 結石	( なし ・ ( なし ・	,			変形 異顔貌		なし ・ なし ・	あり ) あり )							
		的異常	(なし・	あり )			2 (22(3))	•		,							
2. 検査所見		也の症状	( なし・あり	) → 所見	₹: 									)			
	診断の根		:臨床検査所見を数	数値などを	用いて具体的に記載												
断		検査( 査(														)	
の 根		.ロ 検査 (														)	
拠	その作	也 (														)	
となり	確定診断	に至った特殊は	検査の異常所見を	記載													
った					多糖・アシルカルニチ:	ンなどの	検査につい	て検体	種と数値を	記載							
主		検査名(				)	検体種	(						)			,
な 検		所見 (活性の測定	検体種、活性値	首を記載													)
查		酵素名(		= CBD+X		)	検体種	(						)			
等の		所見 (		4± ==													)
結		<b>子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変異につ	いく記載		)	検体種	(						)			
果		所見(															)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	·症 ( なし	・ あり → i	詳細:													)
その他の現在の																	
所見など																	
4. 経 過																	
現																	
在 の																	
治療																	
7.5%																	
過去の主 な治療・																	
検査など																	
5. 今後の療	法方針																
					・ 通級 ・ 特別支												
就学・	就労		き (専攻科を含む) い未就労 8. そ		専門学校 ・ 専門学	校/専作	<b>修学校など</b>	5.	大学(短期	明大学を含	(記) (	5. 就労	(就学中	中の就労も	(含む)	)	
IE小小	=π/ <b>≖</b>				<ul><li>・ 改善・ 不</li></ul>	変・	再発	• <b>.</b>	悪化・	死亡・	判定	不能				,	
現状	5 <b>十</b> 1Ш				準に該当: しない	・する			人工呼吸		者認定基	準に該	当: し	ない・す	する・	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年				<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		∃ まで ∃ まで		(月		回)	)		
上	記の通	重り診断し			医療機関	名	•	, ,		, 0. c				/			
					および												
					所在地	1											
_	ь	-	_	_			_								科		
平	成	年	月	B	[	医師名	Í									印	
					,	小児慢	<b>性特定疾</b>	病指	定医番号	<del></del>							

告示番	号 4	9	先天	性代謝	異常	平成(	) <b>£</b>	F度 小児	曼性特	寺定疾症	<b>丙 医</b> 療	意見書	<u> </u>					
受給者	番号 (					) 新	規登録・	継続	•	転	入(転	出地:			)			
患	者	が氏	)がな 名					男・女	生	年月日	平成		年	月	日	(満		歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>				出生	生体重		ı	g	) l	出生週数			在胎		週	
現在の	D身長 <sup>※2</sup>	2			. C	m 現在(	の体重 <sup>※2</sup>			kg	g 母の <u></u>	主年月日	昭和 平成		年	月		日
発症	5			年		月頃		初診E	3			年		月		日		
大分類	病名	3	脂肪酸	代謝異常	症			細分類病	名	46 短	鎖アシル	CoA脱水	〈素酵素	欠損症				
1. 臨床所見		- 01-	○ <i>‡</i> ○ <i>!</i> +	○ <b>亜 + √ 担</b>	A+ ( )	ch/=≅1#¥				<u> </u>								
現在の症状	新運知知成関脾尿眼そのが関係の	児障障指障可大結的 化害害数害動 石異	ススクリー <u>:</u> * 制限 常	こと((((((((())が、かんが、おいまなななななななななななななななななななななななななななななななななななな	・ あり - ・ あり) 施 ・ 実	<ul><li>. あり</li><li>⇒ 走れる</li><li>施 → 詳細</li></ul>	・ 歩ける・	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	(	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	<b>ぶたきり )</b>			)	※実施して	こいる場合	
2. 検査所見		机とだ	いた主なほ	怎床検査!	<b>所見を数値な</b>	どを用いて具ん	本的に記載											
診断の根拠と	血液 尿検 X線 その(	検査 査 検査	(	MINN IX. E.	7770 CSX 112-0	CE/IJV·CPCF	T-P JICHU+W										) ) )	
なっ					が見を記載	. コタ 4庫 . コン	シルカルニチンなる	ドの絵本につい	マセク	ト種 レ粉 荷	5.5.21 <del>11</del>							
た 主		検査	名 (	ノン政	· 191000 · 1	コンがは、アン	)			MECAXIE	こでロロ車が				)			
な 検		所見 <b>活性</b>		検体種、	活性値を記載	战												)
查等		酵素					)	検体種	(						)			)
の結	遺伝	所見 <b>子検</b>		遺伝子変	変異について記	己載												)
果		遺伝	子名(				)	検体種	(						)			)
3. その他の	所見																	
その他の 現在の 所見など	合併	炡	( なし	• <b>b</b> (	) → 詳細:													)
4. 経 過																		
現 在																		
の 治 療																		
過去の主 な治療・ 検査など																		
5. 今後の療	法方針																	
就学•	就労	4. ī 7. ž	高等学校 未就学かっ	(専攻科 O未就労	を含む)・高 8. その他	等専門学校 (	・ 特別支援等 ・ 専門学校/	専修学校など	5.	大学(短	期大学を	(含む)	6. 就労		部) 中の就労も	含む) 	)	
現状詞	平価						ト 不変 しない・ す		• ਜ਼			<ul><li>判定</li><li>着者認定</li></ul>		当: し	がい・ i	する・オ	明	
治療見達	<b>込期間</b>		入院 通院		年年	月月	日 から	年年	月月		日 まで 日 まで		(月		<ul><li>0 )</li></ul>			
上	記の通		診断し	<u>.</u> ます。	<del>+</del>		医療機関名 および 所在地	<del>-+</del>			<u>и &amp;С</u>		<u> </u>		ㅂ )			
平)	成		年	月	日		医部	币名								科	ED	
							小児	見慢性特定療	<b>疾病</b> 指	定医番·	号							

告示番号	号 4	6 先3	F性代謝異常	平成 ( )	年度 小児慢	性特定	疾病	医療意見書	Ì				
受給者都	醫号 (		)	新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	、 (転出地:			)		
923	₽	ふりがな			H +	<b>上</b> 左日	= -	₩.	<i>F</i>			/ <b>进</b>	华 /
患者	<b>a</b>	氏名			男・女	生年月		平成	年	月	日	( 冲	歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出生体重			g	出生週数		7	玍胎	週	
現在の	0身長**2	2	. cm	カ 現在の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年月日	昭和 平成	年	<u> </u>	月	日
発病	3		年	月 頃	初診日			年		月	日		
大分類	病名	3 脂肪酸	代謝異常症		細分類病	名 47	7 三頭	酵素欠損症					
1. 臨床所見													
現在の症状 養査所見	新運知知成関脾尿眼その	児マススクリー: 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限		・ あり) 走れる ・ 歩ける 函 → 詳細:	· 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	・ (((((		あり ) あり ) あり )			) **	実施している場	合
1		拠となった主な	臨床検査所見を数値など	を用いて具体的に記載									
診断の根拠となる	尿検 X線 その(												) ) )
ر ا			検査の異常所見を記載 - アミノ酸・有機酸・ムコ	コ多糖・アシルカルニチン	ンなどの検査につい <sup>-</sup>	て検体種と	と数値を	記載					
た 主		検査名(			)  検体種						)		,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載										)
査 等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	(					)		)
の 結		子検査	遺伝子変異について記載	敱									,
果		遺伝子名( 所見			)  検体種	(					)		)
3. その他の戸	所見												
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>										)
4. 経過													
現 在													
の 治 療													
過去の主													
な治療・ 検査など													
5. 今後の療	法方針												
就学・猿	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常学 (専攻科を含む)・高等 つ未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専門学	校/専修学校など	5. 大学	左(短其	男大学を含む)	6. 就労			む) )	
現状評	平価		: 治癒 · 寛解 定疾病 重症患者認定基					死亡 ・ 判定 器等装着者認定		当: しか	い・する	<ul><li>不明</li></ul>	
治療見込	<b>込期間</b>	入院	年	月 日から	年	月	E	∃ まで		0.5		. /,	
		通院 通り診 断し		月 日から 医療機関	<u>年</u> 名	月	E	∃ まで	(月		回 )		
				および 所在地									
平点	成	年	月 日		医師名						科	EP	
				/]	小児慢性特定疾	病指定[	医番号	<u> </u>					

告示番	号 4	7 先3	<b>天性代謝異常</b>	平成	( )	年度 小	見慢性	特定疾病	5 医療	意見書						
受給者	番号 (			) 新	折規登録	<ul><li>総約</li></ul>	売	・転り	人(転出	出地:			)			
患	孝	ふりがな				男・	tr !	主年月日	平成	4	年 年	月	П	(満		歳)
,U.	Н	氏名				25	× -	上十八口	T-73%			/3		( /149)		小火,
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出	出生体重			g	出	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在	生の体重※2			. kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	月		日
発症	夷		年	月頃		初記	<b>参</b> 日			年		月		日		
大分類	頁病名	3 脂肪酸	代謝異常症			細分類	頭病名	48 3-t	ニドロキシブ	アシルCo	A脱水素	表酵素	尺損症			
1. 臨床所見		- 0/= 0 ± 0/1	V#5/40/4 /	\ _ <del></del> /_=7.#\												
		うのに○をつけ、 !児マススクリー:	、必要な場合は( ニングで発見 (	かい かい あり												
		障害	(なし・あ!		・ 歩ける	<ul><li>歩行障</li></ul>	害・	座位可	· 寝カ	きり )						
現		障害 ******	( なし ・ あ! ( ま実生		km .								`	\*\ctr+fe1 \	~).7H ^	
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>( 未実施・</li><li>がし・ あ!</li></ul>		RIII :	低血糖	(	なし・	あり )				)	※ 実施し	ている場合	î
症		可動制限	(なし・あ!			肝腫大		なし・								
状	脾腫		(なし・あ!	- ,		骨変形		なし・								
		結石 的異常	( なし ・ あ! ( なし ・ あ!	- ,		特異顔貌	! (	なし・	あり)							
		的乗吊 也の症状	( なし ・ あ! ( なし ・ あり -	- ,									)			
2. 検査所見		C-2/11 //	( 10.0 033	77170												
診			臨床検査所見を数値	直などを用いて具	具体的に記載										,	
断		検査( 査(													)	
の 根		.五 検査 (													)	
拠	そのか	也 (													)	
とな	THO CHEANC	<i>1</i>	^*°====================================	1±1												
っ			検査の異常所見を記 アミノ酸・有機酸		アシルカルニチン	かどの給査に	ついて桧	休種と数値	を記載							
た 主		検査名(		4127 W	> / / / / / / / / / / / / / / / / / / /		種 (		C10+X				)			
な		所見 (														)
検			検体種、活性値を	記載		\ +64	.1 <del>=</del> /						`			
查等		酵素名 ( 所見 (				)  検体	種 (						)			)
o ***		子検査	遺伝子変異につい	て記載												,
結 果		遺伝子名(				)(検体	種 (						)			,
3. その他の		所見 (														
その他の	合併	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳約</li></ul>	細:												)
現在の																
所見など																
4. 経 過																
現																
在 の																
治																
療																
過去の主																
な治療・ 検査など																
5. 今後の振	療法方針															
<del>****</del>	상사식		2. 小中学校 (通											<b>△</b> ±\)		
就学・	がわ		き (専攻科を含む)・ つ未就労 8. その		X • 等门子位	X/导修子仪	4C 5	. 人子(短:	朔人子で記	3U) (	3. 汎力	(別子り	りが力も	크단)	)	
現状	≣π/ <del>π</del>		: 治癒 · 〕		善・不変	・ 再発	Ě ·	悪化・	死亡	<ul> <li>判定</li> </ul>	不能					
現仏	ā <b>平</b> 1Щ		定疾病 重症患者認					人工呼吸		者認定基	準に該	当: し	ない・す	する・フ	下明	
治療見	込期間	入院 通院	年	月 月	日から	<u>年</u> 年			日まで		/ FI		<u> </u>			
上	記の追	通り診断し		<u></u>	日から		•	7	日まで		(月		四 )			
	-				医療機関? および	Ц										
					所在地											
														科		
平	成	年	月	日	医	師名								(-1	ED	
					.11		÷,;;;;	也宁厉平。	_							
					7]	·児慢性特!	止疾病	旧止亾番	5							

告示番	号 5	1	先天	性代調	<u>  担常</u>		<u>平成(</u>		<u>)年</u> [	<u> </u>	児慢	性特	<u> </u>	辆	医療意	意見書	<u> </u>					
受給者	番号 (					)	新規	見登録	•	継糸	売	•	ŧ	転入	. (転出	出地:			)			
患	者	ふりが								男・	女	生生	年月1	∃	平成		年	月	ĺ	日 ( 氵	苘	歳)
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>					出生	主体重						g	出生	生週数	ζ.		在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2				cm	現在0	D体重 <sup>※2</sup>						kg	母の生命	年月日	昭和 平成		年		月	日
発症	夷			年			月頃			初記						年		月		日		
大分類	<b>顛病名</b>	3 脂	肪酸化	代謝異常	常症					細分類	類病	名	49 4	40か	ら48まで	に掲げ	げるものの	りほか、)	脂肪酸化	代謝異	常症	
										具体的	的な郷	実患 往	各									
現在の症状	該当する生 新運知知成関脾尿眼の限の限の限のである ままま かいい かいしん いいい かいい かいい かいい かい かい かい かい かい かい かい かい	児マス 障害 精数害 指動制	スクリー:   限 	ング((((((((ななな未なななななななななななななななななななななななななな	見 ・ a を施 ・ a ・ a ・ a ・ a	( か ) あり ) あり 実 ) あり ) あり ) あり )	・ あり 走れる ・ → 詳細	歩ける	低 肝 骨	歩行隊 血糖 種大 変形 野異顔物		( t ( t	座位 <sup>で</sup> なし なし なし		・ 寝た あり ) あり ) あり ) あり )	きり )			)	※実加	短している場	合
2. 検査所見		切とかっ	た主が的	色広給杏	所目を巻	か値かどを	:用いて具体	k的に記載	<del>;</del>													
診断の根拠と	血液尿検	検査 査 <sub>検査</sub>	(		/ // <del>/ C</del> &	XIE/AC C	/13V 1 C FR PA		•													) ) )
なつ た主な検査	酵素	<b>産物の</b> 検査名 所見	測定 ( ( 測定		・有機暦	後・ ムコミ	多糖・アシ	・ルカルニチ	ンなどの ) )	検体	ついて k種 k種	(	種と数	女値を	記載				)			)
等 の 結 果	遺伝	所見 <b>子検査</b> 遺伝子 所見	(	遺伝子類	変異につい	いて記載			)	検体		(							)			)
3. その他の																						
その他の 現在の 所見など	合併	症	( なし	· あ	) → 詳	詳細:																)
4. 経 過																						
現在の治療																						
過去の主 な治療・ 検査など																						
5. 今後の振	療法方針																					
就学•	就労	4. 高 7. 未	等学校 就学かっ	(専攻科 )未就労	を含む) 8. その	・高等 の他(	専門学校	・専門学	校/専	修学校	など	5. 7	大学(	(短期	オ学を含	む)	6. 就学			も含む)	)	
現状		小児					・ 改善 <u>隼に該当:</u> ヨ							乎吸된	外□ ・ 器等装着: ∃ まで			裆:	しない・	する・	不明	
治療見		通	院	Ļ	年	F		日から		年		月			まで		(月			)		
上	記の追	通り診	・断し	ます。				医療機関 および 所在地												科		
平	成	4	ŧ	月		日		I	医師名	<u>ጟ</u>											印	
								,	小児惇	曼性特	定疾	病指	定医	番号	<u>1</u>							

告示番号	号 9	● 先尹	<b>F性代謝異常</b>	平成(	)年度 小児	慢性	<b>持定疾</b> 症	<b>医療意見</b>	書				
受給者習	番号 (			新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転り	人 (転出地	l:		)		
虫=	±∠	ふりがな		1		- H	· <b>左</b> 日 口	wet:	Æ	-		/ <b></b>	华 /
患	Á	氏名			男・3	×   ±	年月日	平成	年	月	日	(油	歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	×1		出生体重			g	出生過			在胎	週	
現在の	D身長 <sup>※2</sup>	2	. cr	n 現在の体重 <sup>※2</sup>	2		kg	母の生年月	月日 昭和平成		Ē	月	日
発病	5		年	月 頃	初診	日			年	月	日		
大分類	病名	4 ミトコン	ドリア病		細分類	病名	50 ピル	ビン酸脱水素	酵素複合	体欠損症			
1. 臨床所見													
現在の症状	新運知知成関脾尿眼の保力を	児マススクリー: 障害 障害 指数* 障害 可動制限 大		, ・ あり) → 走れる ・ 歩ける も → 詳細:	<ul><li>歩行障</li><li>低血糖</li><li>肝腫大</li><li>骨変形</li><li>特異顔貌</li></ul>	(	座位可 なししし ななし なな	あり ) あり ) あり )	)		) **	実施している場	合
2. 検査所見		拠となった主な	臨床検査所見を数値なる	を用いて具体的に記載	<del>ل</del>								
診断の根拠とな	尿検 X線 その(		^*										) ) )
ر ا			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニチ	シなどの検査につ	いて検り	本種と数値	を記載					
た 主		検査名(			)  検体科						)		`
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	ì									)
查 等		酵素名 ( 所見 (			) 検体	重 (					)		)
の 結		子検査	遺伝子変異について記	載									,
果		遺伝子名( 所見 (			) 検体科	重 (					)		)
3. その他の	所見												
その他の 現在の 所見など	合併 	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>										)
4. 経過													
現 在 の													
治療													
過去の主 な治療・ 検査など													
5. 今後の療	法方針												
就学•5	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常学 (専攻科を含む)・高等 つ未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専門学	学校/専修学校な	ど 5.	大学(短	期大学を含む)	6. 就労			む) )	
現状語	平価		: 治癒 · 寛解 定疾病 重症患者認定					死亡 ・ : な器等装着者認		当: しな	い・する	· 不明	
治療見证	<b>込期間</b>	入院 通院	年	月 日から	年	F.		日 まで					
上	記の追	 通り診断し	<u></u> 集 <u>年</u> ,ます。	月 日から 医療機関 および 所在地	Υ,	<u></u> 月	1	日まで	(月		回)		
平)	成	年	月 日		医師名						科	ł ED	
					小児慢性特定	医疾病指	宣定医番号	루					

告示番号	89	先天	<b>F性代謝</b> 星	異常	平成(	) 年	F度 小児慢	性物	<u> </u>	医療調	急見書						
受給者番号	; (			)	新規登	録 ・	継続	•	転入	、 (転出	出地:			)			
患者		りがな 5名					男・女	生	年月日	平成	:	年	月	E	:(満		歳)
出生都道府	····· 存県 <sup>※1</sup>				出生体	重		1	g	出:	生週数			在胎		週	
現在の身	·長 <sup>※2</sup>			cm	現在の体質	<b>重</b> <sup>※2</sup>			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	月		日
発病			年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類病律	名 4	ミトコンド	ドリア病				細分類病	名	51 ピル	ビン酸カル	ボキシラ	ラーゼ欠	損症				
現在の症状		マススクリー <u>:</u> 害 害 数* 害 動制限 5	ニングで発見 ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (	・ あり → ・ あり ) i ・ 実施 ・ あり ) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり )	・ あり ) 走れる ・ 岁		歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	(;	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	きり )			)	※実施して	ている場合	
	その他の			・ あり) あり → 所	見:									)			
診断の根拠と	血液検査 尿検査 X線検査 その他	查( ( 〔 (	臨床検査所. ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・		2用いて具体的に	記載										) )	
た 主	検	查名 (	アミノ酸・オ	有機酸・ムコ	多糖・アシルカル	レニチンなと )		て検体 (	種と数値を	を記載				)			,
な 検 査			検体種、活	性値を記載		)	検体種	(						)			)
等	所見 遺伝子	見 (	造仁之亦即	星について記載	<del>}</del>	,	快件性	(						,			)
結 果		云子名(	<b>医</b> 囚 ] <b>交</b> 争	そについて記事		)	検体種	(						)			)
3. その他の所見 その他の 現在の 所見など			・あり	→ 詳細:													)
4. 経過現																	
在の治療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方	針																
就学·就労	á 4.	高等学校		含む)・高等	及・ 通級 ・ 特 専門学校 ・ 専										5含む)	)	
現状評価	l l				・ 改善 ・ 準に該当: し;			• 惠	駅化 ・ 人工呼吸	死亡 · 器等装着			<u>当:</u> (	しない・	<u>する</u> ・ 不	「明	
治療見込期	間 —	入院 通院			<u>日</u> 日 日 )		<u>年</u> 年	月 月		日 まで 日 まで		(月			)		
上記	<u>-</u> の通り	診断し	ます。	. ,	医療	 機関名 よび 在地	•	,,	,					П	-		
平成		年	月	日		医舒	名								科	ED	
						小児	已慢性特定疾	病指	定医番号	큵							

告示番	号 9	1 先3	天性代謝異常	\$	平成(	)年	度 小児慢	性性	寺定疾病	医療	意見書						
受給者	番号 (			)	新規登録	•	継続	•	転入	、 (転出	出地:			)			
患	者	ふりがな 氏名					男・女	生	年月日	平成		年	月	В	(満	j	歳)
1114-77	7)* ct. (3)				山井仕香					ш	<b>开</b> `田米h			<del>/.</del> 114			
	『道府県 <sup>》</sup>				出生体重	×2			g		生週数	昭和		在胎			
	の身長 <sup>※2</sup>		<u> </u>	cm	7012 711 22			•	kg	母の生		平成		年	F	<del></del>	日
発症	丙	T	年 ————		月 頃		初診日				年		月		日		
大分類		4 ミトコン	ドリア病 				細分類病	名	52 フマ	ラーゼ欠打	<b>員症</b>						
1. 臨床所見		5のに○をつけ.	、必要な場合は	( ) 内	9に記載												
		児マススクリー. 障害			<ul><li>あり)</li><li>走れる ・ 歩け</li></ul>	る・	歩行障害		座位可	· 寝た	÷ <sub>き</sub> り )						
現	知能	障害	(なし・	あり )		•	2 .3				,			,			_
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>( 未実施</li><li>( なし ・</li></ul>		→ 詳細:	1	低血糖	(	なし・	あり )				)	※実施し	している場合	<b>=</b>
症状		可動制限	(なし・	,		)	肝腫大		なし・								
-7X	脾腫 尿路	大 結石	( なし ・ ( なし ・	,			骨変形 特異顔貌		なし ・ なし ・								
		的異常	(なし・	,	-									,			
2. 検査所見		也の症状	( なし・あ!	<u>り → Pht</u> 5	見:									)			
診		拠となった主な 検査(	臨床検査所見を	:数値などを	用いて具体的に記	載											
断の		查(														)	
根 拠	X線 その(	<b>検査 (</b> 也 (														)	
٤	Coyl															,	
つ			検査の異常所見な アミノ酸・有機		多糖・アシルカルニ	エヽ。ナハヒ	での検査につい	てねん	ト番レ粉(荷丸	を記載							
た 主		検査名(		HX AJ	シ <sup>1</sup> /16	)	検体種		MECAXIE	C00#X				)			
な 検		所見 (	検体種、活性(	値を記載													)
查		酵素名(		E C10+X		)	検体種	(						)			
等 の		所見 ( <b>子検査</b>	遺伝子変異に	ついて記載													)
結 果		遺伝子名(		J V · C BL ∓X	•	)	検体種	(						)			
3. その他の		所見 (															)
その他の	合併	症 (なし	<ul><li>あり →</li></ul>	詳細:													)
現在の 所見など																	
4. 経 過																	
現																	
在 の																	
治療																	
過去の主 な治療・																	
検査など																	
5. 今後の照	療法方針																
		1 就学前	2 小中学校(	( 通堂学紅	及・ 通級 ・ 特別	支援学	・級 ) 3 5	诗別さ	5摆学校 (	小中学	· 重	ひ 科を会	お高等	部 )			
就学・	就労	4. 高等学校	き (専攻科を含む	)) ・高等	専門学校 ・ 専門										(含む)		
			つ未就労 8.3 : 治癒 ·		・ 改善・ <sup>2</sup>	不変	<ul><li></li></ul>	• 3	悪化 ・	死亡	<ul><li>判定</li></ul>	不能				)	
現状	評価	小児慢性特	定疾病 重症患	者認定基準	準に該当: しない	١ • ﴿	る・不明		人工呼吸	器等装着			当: し	Jない ·	する・	不明	
治療見	込期間	<u>入院</u> 通院	年				<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで		(月			)		
上	記の道	負り診 断し	,ます。 -		医療機		·								,		
					およる	-											
					所在	地									∓N.		
平	成	年	月	日		医師	i名								科	ЕD	
						小児	慢性特定疫	病指	定医番号	를							
1																	

告示番号	88	先天	<b>E性代謝</b>	異常	平成(	) :	年度 小児性	慢性性	寺定疾病	医療	意見書	:					
受給者番号 (				)	新規	登録・	継続	•	転入	(転出	出地:			)			
患者		りがな :名					男・女	生	年月日	平成		年	月	E	一(満		歳)
出生都道府	 県 <sup>※1</sup>				出生	.体重			g	出	生週数			在胎		週	
現在の身長	<u>*</u> 2			. cm	現在の	体重 <sup>※2</sup>		•	kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	月		日
発病			年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類病名	4	ミトコンド	ジリア病				細分類病	名	53 スク:	シニル-Co	OAリガー	・ゼ欠損	症				
現在の症状 見を りんしゅう かんしゅう かんしゅう かんしゅう おいまい かんしゅう おいまい おいまい おいまい おいまい かんしゅう おいまい しゅうしゅう しゅうしゅう はいまい しゅうしゅう しゅうしゅう しゅうしゅう はいしゅう はいしょう はいしょう はいしょう はいしょう はいしょう はいしゅう はいしょう はいしょう はいまい はいまい しゅうしゅう はいまい はいまい はいまい はいまい はいまい はいまい はいまい はいま		ススクリー <u>:</u> いな 対 動制限 記 環	ことが ( ( ( ( ( ( ( ( )) ( ( ( ( ( ( ( ( ( )) ( )) ( )) かっぱん かいがい かいがい かいがい かいがい かいがい かいがい かいがい かいが	・ あり → ・ あり ) も ・ 実施 ・ あり )	・ あり) 走れる ・ i → 詳細:		<ul><li>歩行障害</li><li>低血糖</li><li>肝腫大</li><li>骨変形</li><li>特異顔貌</li></ul>	( :	座位可 なし ・ なし ・ ななし ・	あり ) あり ) あり )	さか )			)	※実施して	こいる場合	
診断の	根拠とな	なった主な	臨床検査所	「見を数値など <b>を</b>	を用いて具体的	的に記載											
断 の 根 拠 と t		(														) )	
$\neg$			食査の異常所		夕嶋 フンル	しもルーエン.ナ	>どの投本につい	ナ <del>!</del> 全.//	トチェンギル/広っ	た <del>11 計</del>							
た 主		が測定 ・ ・ ・	アミノ殴・	11機酸・ムコ	多裾・アンル		iどの検査につい ) 検体種	(1914	14世と安然1世代	で記載				)			
な	所見		10 /L (# \	T-144-/==================================													)
検査		E <b>の測定</b> 素名 (	筷体梩、xi	舌性値を記載		)	) 検体種	(						)			
等	所見					,	, MITTER	•						,			)
の 結	【伝子校 ○ >=/-		遺伝子変	異について記載	፟፟፟፟	,	· <del> </del>	,						\			
果	週12 所見	子名(				,	) 検体種	(						)			)
3. その他の所見 その他の 現在の 所見など	合併症	( なし	・あり	→ 詳細:													)
4. 経 過																	
現 在 の 治療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方針	F																
就学·就労	4. 7.	高等学校 未就学か	(専攻科を つ未就労	含む)・高等 8. その他(	専門学校 ・	専門学校	学級 ) 3. · /専修学校など	5.	大学(短期	朝大学を含	含む)	6. 就労			5含む) )	)	
現状評価				<ul><li>・ 寛解</li><li>症患者認定基</li></ul>			<ul><li>再発</li><li>する・不明</li></ul>	• 1	悪化 ・ 人工呼吸				当: 「	しない・	する・ 不	明	
治療見込期間		入院	70,70,70,	年 ,	月 E	日 から	年	月		日 まで						,,,	
		<u>通院</u> 診 断し	<u> </u> ます。	<u></u> 年 <i>,</i>		3 から 医療機関名 および 所在地	<u>年</u> i	<u>月</u>		<u>日 まで</u>		(月_			)		
平成		年	月	日		医	師名								科	ED	
						小	児慢性特定療	病指	定医番号	릉							

告示番	号 9	2 先3	<u> 天性代謝異常</u>	平成(	)年度 小児慢	性特	定疾病	医療意見	書				
受給者	番号 (			) 新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	(転出地	:		)		
患	老	ふりがな			男・女	生名	∓月日	平成	年	月	В	(満	歳)
		氏名			<i></i>		F/ J Li	-	-	/ ,		( /۱=3	73% /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	≪1		出生体重			g	出生週			在胎	週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	. с	m 現在の体重 <sup>※</sup>	2		kg	母の生年月	日 昭和 平成		年	月	日
発症	苪		年	月頃	初診日			ź	ŧ	月		日	
大分类	頭病名	4 ミトコン	ドリア病		細分類病	名	54 ミトコ	ンドリア呼吸釒	鎖複合体。	欠損症			
1. 臨床所	_	のに○をつ!+	、必要な場合は(  )	内に記載									
		児マススクリー:	ニングで発見 (な)	」という し ・ あり) → 走れる ・ 歩ける	z . 华仁陪宝		血体司	寝たきり	`				
現	知能	障害	(なし・あり)		の ・ 少11 障害	•	坐似山	・ 後んさり	)				
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>(未実施・実</li><li>(なし・あり)</li></ul>		低血糖	( t.	· J1	あり )			)	※実施している場	易合
症	関節	可動制限	(なし・あり)		肝腫大	( た	· J1	あり )					
状	脾腫 尿路	大 結石	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり )		骨変形 特異顔貌		) } } }						
		的異常	(なし・あり)		15天/织机	( /c	.0	ן כינט					
2. 検査所!		也の症状	( なし・ あり →	所見:							)		
診			臨床検査所見を数値な	どを用いて具体的に記載	<b></b>								`
断の		検査( 査 (											)
根		食査 (											)
拠 と	その作	<u>t</u> (											)
なっ			検査の異常所見を記載	- 6 100 1 1 1		_10.41	TT   WL  +_1						
た 主		<b>産物の測定</b> 検査名 (	アミノ酸・有機酸・L	ムコ多桾・ アンルカルーフ	ナンなどの検査につい ) 検体種		理と数1但を	活己車及			)		
な		所見 (		at.									)
検 査		<b>活性の測定</b> 酵素名 (	検体種、活性値を記載	艾	) 検体種	(					)		
等の		所見 (			, , , ,	,					,		)
結		<b>子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変異について記	己載	) 検体種	(					)		
果		所見 (			,	`							)
3. その他の	)所見 合併	<u></u> 症 ( なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>										)
その他の 現在の 所見など													
4. 経 過													
現													
在 の													
治													
療													
過去の主な治療・													
検査など													
5. 今後の想	療法方針												
		1 战学品	2. 小中学校( 通常等	学级 . 海级 . 特别	古垣学幻 ) つ 州	4.则士	控学协 (	小巾学部 .	市内割を全	かった立	7 )		
就学・	·就労	4. 高等学校	- 2. 小中子仪 ( 通売: ( 専攻科を含む) ・ 高 つ未就労 - 8. その他	等専門学校 ・ 専門								含む) \	
現状	≕価	一つに〇印	: 治癒・ 寛角	翼 ・ 改善 ・ オ		· 悪	化・	死亡 ・ 半	削定不能				
		小児慢性特 入院	定疾病 重症患者認定 年	基準に該当: しない 月 日 から	・する ・ 不明 年			器等装着者認 3 まで	定基準に該	当: し	ない・す	する・ 不明	
治療見		通院	年	月 日から		月		まで	(月		回 )		
-	記の通	負り診 断し	) <b>ま</b> す。	医療機									
				およて 所在 <sup>は</sup>									
				刀壮工	<b>"</b> U							科	
平	成	年	月 日		医師名							r <del>r</del> 印	
					小児慢性特定疾	病指!	定医番号	<u>1</u>					
i													

告示番号	号 9	4 先列	<b>F性代謝異常</b>	平成(	)年度 小	児慢性	持定疾病	<b>医療意見</b>	書				
受給者都	醫号 (			) 新規登録	• 継	続 ・	転り	人 (転出地:			)		
===	₽	ふりがな		_	В	+ #	- <b>左</b>	₩. <del></del>	<b>Æ</b>	-		/	华 /
患者	á	氏名			男・	Δ E	年月日	平成	年	月		(満	歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出生体重			g	出生週			在胎	週	
現在の	0身長**2	2	. CI	n 現在の体重 <sup>※</sup>	2		kg	母の生年月	日 昭和 平成	ź	F	月	日
発病	3		年	月頃	初	診日		年	E	月	E	3	
大分類	病名	4 ミトコン	ドリア病		細分	類病名	55 ミト:	コンドリアDNA	古渇症候	詳			
1. 臨床所見													
現在の症状	新運知知成関脾尿眼その	児マススクリー 障害 障害 指数* 障害 可動制限		, · あり) → 走れる · 歩ける 施 → 詳細:	る · 歩行 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔	(	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	)		) %	(実施している場	合
2. 検査所見		拠となった主な	臨床検査所見を数値な	どを用いて具体的に記載	<u></u> 践								
診断の根拠となる。	尿検 X線 その(												) ) )
י כ "			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニラ	チンなどの検査し	こついて検付	本種と数値	を記載					
た 主		検査名(				<b>本種</b> (					)		,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	È									)
査 等		酵素名 ( 所見 (			)  検	体種 (					)		)
の 結		子検査	遺伝子変異について記	載									,
果		遺伝子名( 所見(			)  検	体種 (					)		)
3. その他の	所見												
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>										)
4. 経過現													
現在 の治療													
過去の主 な治療・ 検査など													
5. 今後の療	法方針												
就学・短	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常等 (専攻科を含む)・高 つ未就労 8. その他	等専門学校 · 専門等	学校/専修学校	ななど 5.	大学(短	期大学を含む)	6. 就労			さむ) )	
現状語	平価		: 治癒 · 寛解 定疾病 重症患者認定					死亡 ・ 判 と と と と と と と と き も き も き も き る り る り る り る り る り る り る り る り る り る		当: しな	い・す	る・不明	
治療見	<b>込期間</b>	入院 通院	年	月日から	年	F		日まで	/ B		(a)		
上	記の通	通り診 断し	<u>年</u> , ます。	月 日 から 医療機能 および 所在は	<i>,</i>	F	L	日まで	(月		回)		
平月	成	年	月 日		医師名						Ŧ	印	
					小児慢性特	宇定疾病技	旨定医番号	号					

告示番	号 9	5 先	天性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性物	<b>持定疾病</b>	医療劑	意見書						
受給者	番号(			) 新規登	<b>録</b>	継続	•	転入	、 (転出	地:			)			
患	者	ふりがな				男・女	生	年月日	平成	:	年	月	В	(満		歳)
		氏名						.,,,,			· 			( ", "		,
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生体	重			g	出	生週数	107140		在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在の体	重 <sup>※2</sup>			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F.	<u> </u>	日
発症	夷		年	月 頃		初診日				年		月		日		
大分類	<b>顛病名</b>	4 ミトコン	ドリア病			細分類病	名	1561	コンドリアロ ERRFを含		然変異	(リ–	(Leigh)	症候群	. MELA	AS及
1. 臨床所見								1011	LIKIKI EL	1007						
			、必要な場合は( ・ニングで発見 ( た	)内に記載 なし ・ あり )												
		障害		o → 走れる ・ :	歩ける・	歩行障害		座位可	<ul><li>寝た</li></ul>	きり )						
現		障害	(なし・あり													_
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>( 未実施・ まり</li></ul>		4	低血糖	(	なし・	あり)				)	※実施し	ている場合	合
症		可動制限	( なし ・ あり			肝腫大		なし・								
状	脾腫		(なし・ あり	•		骨変形			あり )							
		結石 的異常	( なし ・ あり ( なし ・ あり	•	4	持異顔貌	( :	なし・	あり)							
		也の症状	( なし · あり →	•									)			
2. 検査所見																
診		拠となった主な 検査(	は臨床検査所見を数値	などを用いて具体的に	に記載										,	
断の		· (大量 (													)	,
根		一 検査 (													)	)
拠	その作	也 (													)	)
とな	確定診断	に至った特殊	検査の異常所見を記載	t												
っ			アミノ酸・有機酸・		ルニチンなど	の検査についる	て検体	種と数値を	記載							
た 主		検査名(			)	検体種							)			
な		所見 (		1 +th												)
検 査		<b>活性の測定</b> 酵素名 (	検体種、活性値を記	<b>営</b> 載	)	検体種	(						)			
等		所見(			,	仅种性	(						,			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について	記載												
果		遺伝子名( 所見 (			)	検体種	(						)			`
3. その他の		別兄 (														,
その他の	合併	症 ( なし	, ・ あり → 詳細	:												)
現在の																
所見など																
4. 経 過																
現																
在 の																
治																
療																
過去の主																
な治療・ 検査など																
5. 今後の服	療法方針															
+537	+534		2. 小中学校 ( 通常											A 113		
就学・	就另		交(専攻科を含む)・ 清 1つ未就労 8. その他		專門字校/專	身修字校なと	5.	大字(短其	明大字を含	<b>む</b> )	6. 就先	'(就字	中の就労も	(含む)	)	
TEAL	=7:/7		: 治癒 · 寛		· 不変	<ul><li>再発</li></ul>	• 悪	悪化・	死亡・	判定	不能				<del>/</del>	
現状	評価		寺定疾病 重症患者認定					人工呼吸				当:	しない・	する・	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年		から	年			∃ まで		/ 0					
F	記の通		<u></u>		から	年	月		∃ まで		(月		回	)		
-	/ /	(			療機関名 および											
				-	かよい 近在地											
				,,	ن-ـــ ، ،									科		
平	成	年	月 日	3	医師	名								<del>ተ ተ</del>	ED	
		·	-													
					.1.10	∄■∦₩₩÷÷∴÷	-ر <u>د</u>	: 								
					小児	慢性特定疾	抦指	i正医番号	<u> </u>							

古亦留	号 9	3 先列	<b>F性代謝異常</b>	<u> 平成(</u>	)年度 小児慢	性特:	定疾病	医療意見	書				
受給者	番号 (			) 新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	(転出地	:		)		
患	者	ふりがな			男・女	牛年	月日	平成	年	月	日 (港	i	歳)
		氏名		1	23 2		/ ,	1 7-20	'	,,	L ( //-	,	7320 7
出生者	『道府県 <sup>》</sup>	≪1		出生体重			g	出生退		在	胎	週	
現在	の身長*2	2	. cr	m 現在の体重 <sup>※2</sup>	2		kg	母の生年月	日 昭和 平成		J	1	日
発	病		年	月頃	初診日				年	月	日		
大分类	領病名	4 ミトコン	ドリア病		細分類病	名 5	`/	ンドリアDNA を含む。)	欠失(か	-ンズ・セイヤ-	– (Kearr	s-Sayre	)症
1. 臨床所		- 0.E.○±0.H	ン <b>悪</b> も担 <b>ろ</b> は / _ \	-t±									
		りのに○をりり、 児マススクリー:	. 必要な場合は(  ) ニングで発見  ( なし	/ ・ あり)									
	運動	障害 障害		→ 走れる ・ 歩ける	・ 歩行障害	• 1	<b>坚位可</b>	・ 寝たきり	)				
現 在		<sub>悍告</sub> 指数 <sup>※</sup>	<ul><li>( なし ・ あり )</li><li>( 未実施 ・ 実施</li></ul>							)	※実施	_ている場合	
の	成長	障害	(なし・あり)		低血糖		<b>ر</b> ا						
症状	関節 脾腫	可動制限 ★	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり )		肝腫大 骨変形		し・ し・						
		ス 結石	(なし・あり)		特異顔貌		U .						
		的異常 1の症状	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり → テ	<b>话目</b> ,						)			
2. 検査所		EV/IE1A	( &0 - 80 -> 1	71元 .						,			
診		処となった主な 検査(	臨床検査所見を数値なる	どを用いて具体的に記載	<b>ኔ</b>							)	
断の		夜旦 ( 査 (										)	
根		<b>食査 (</b>										)	
拠 と	その作	<u>t</u> (										)	
なっ	確定診断	に至った特殊村	<b>検査の異常所見を記載</b>										
た	_	<b>産物の測定</b> 検査名 (	アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニチ	<del>「</del> ンなどの検査につい <del>「</del> ) 検体種		重と数値を	記載		)			
主な		所見(			) 保件性	(				,			)
検			検体種、活性値を記載	\$	) 10/1/75	,				,			
査 等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	(				)			)
の 結		子検査	遺伝子変異について記	載									,
果		遺伝子名( 所見  (			)  検体種	(				)			)
3. その他の	D所見												
その他の	合併	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>										)
現在の 所見など													
4. 経 過													
現													
在													
の治													
療													
過去の主													
な治療・ 検査など													
5. 今後の	房注 <del> + </del> 4↓												
3. フ扱い <sup>1</sup>	京仏刀到												
		1. 就学前	2. 小中学校( 通常学	ዾ級・ 通級 ・ 特別寸	支援学級 ) 3. 特	寺別支援	爰学校(	小中学部 ・	専攻科を含	さむ高等部)			
就学	・就労		(専攻科を含む)・高		学校/専修学校など	5. 大	学(短期	大学を含む)	6. 就党	が(就学中の就	(労も含む)	,	
			つ未就労 8. その他( : 治癒 · 寛解		変 . 面発	· 悪(	k •	死亡・ 🖫				)	
現状	評価		定疾病 重症患者認定				_			三当: しない	・する・	不明	
治療見	.込期間	入院 通院	年	月 日から	年 年	<u>月</u>		まで	( =		<b>同)</b>		
1	記の通		<u> </u> 年 <u>年</u> ,ます。	月 日 から 医療機関	年 四夕	月		まで	(月		回 )		
				および	-								
				所在地									
			_								科		
4	☑成	年	月 日		医師名							ЕD	
					小児慢性特定疾	病指定	E医番号						

告示番号	号 90	6 先	天性代謝	<b>撰常</b>	平成(	)	年度	小児慢	性特	定疾症	5 医療意	意見書						
受給者番	号 (			)	新邦	規登録	•	継続	٠	転力	人 (転出	出地:			)			
患者	Ĭ	ふりがな 氏名					男	・女	生生	∓月日	平成	í	ŧ	月	E	:(満		歳)
出生都流	道府県 <sup>※</sup>	£1			出生	生体重				g	出生	生週数			在胎		週	
現在の	)身長 <sup>※2</sup>			. cm	現在位	の体重 <sup>※2</sup>				kg	母の生物	年月日	昭和 平成		年	F	]	Е
発病	i		年		月頃			初診日				年		月		日		
大分類	病名	4 ミトコ:	ンドリア病				紐	田分類病	名	58 50	から57まで	に掲げる	るものの	ほか、ミ	ドコンドリ	ア病		
							具	体的な	<b></b>	3								
1. <b>臨床所見</b> 説 現在の症状	亥当するも 新運動 知知成関脾 成関脾 服 服 服 服 服 服	児マススクリ 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限 大	-   ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (	<ul><li>あり →</li></ul>	・ あり 走れる	・歩ける	低血 肝腫 骨変	糖大	( ta ( ta ( ta	<b>座位可</b> いいい・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	あり ) あり ) あり )	きり)			)	※実施し	ている場合	ì
2. 検査所見		507IL4X	( %0	900 7 11	176 .													
診断の根拠と	血液尿検	検査( 査 ( 検査 (	な臨床検査	所見を数値など	を用いて具ん	本的に記載											)	
なった主な検査等の結果	代謝 詩素 遺伝	産物の測定 検査名 所見 活性の測定 酵素見 ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・	を アミノ酸 ( ( ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) (	ド所見を記載・有機酸・ムニニオー おけん おけん おいまい 活性値を記載を異について記述		<b>シルカルニチ</b> ン	)	検体種 検体種	(	種と数値	を記載				) )			)
3. その他の所		所見	(															
その他の 現在の 所見など	合併	症 (な	:U · あ!	り → 詳細:														)
現在の治療																		
過去の主な治療・																		
検査など	>+ A1																	
5. 今後の療	法方針																	
就学•勍		4. 高等学 7. 未就学	校(専攻科 かつ未就労	学校 ( 通常学 lを含む) · 高等 8. その他 (	等専門学校	・専門学	校/専修	学校など	5. 7	大学(短	期大学を含	む) (	6. 就労		部) 中の就労も	5含む)	)	
現状評	严価			<ul><li>・ 寛解</li><li>重症患者認定基</li><li>年</li></ul>	基準に該当:		・する・			人工呼吸	器等装着			当: し	<i>」</i> ない・	する・	不明	
治療見込		通院		年	月 月	日から		年	月		日 まで 日 まで		(月			)		
上	記の通	iり診断	します。			医療機関: および 所在地										科		
平月	戓	年	月	日		2	医師名										印	
						小	小児慢性	生特定疾	病指	定医番号	号							

告示番号	号 6	0 先	天性代謝昪	常	平成(	)年	度 小児慢	性物	<b>寺定疾病</b>	医療意	意見書						
受給者翻	号 (			)	新規登録	•	継続	•	転刀	し ( 転出	地:			)			
患者	×	ふりがな					男・女	Д-	年月日	平成		年	月		] / 洪		歳)
志1	3	氏名					あ・ 女	土	4月口	十八人		+	Э		日(満		<b>脉</b> )
出生都說	道府県 <sup>》</sup>	≪1			出生体重				g	出生	生週数			在胎		週	
現在の	)身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体重 <sup>*</sup>	:2			kg	母の生命	年月日	昭和 平成		年	月		日
発病	i		年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類	病名	5 糖質化	弋謝異常症				細分類病	名	59 遺伝	は性フルク	トース不	耐症					
1. 臨床所見		0=0+0	ナ、必要な場合(	· · /		'											
現 在 の	新生 運動 知能 知能 成長	児マススクリ- 障害 障害 指数 <sup>**</sup> 障害	-ニングで発見 ( なし ( なし ( 未実施 ( なし	( なし ・ あり → ・ あり ) ・ 実施 ・ あり )	・ あり ) 走れる ・ 歩け	但	5.血糖	( ;	なし・	あり )	きり )			)	※実施して	ている場合	
症 状	関即 脾腫	可動制限 大	( なし ( なし	,			F腫大 骨変形	•	なし ・ なし ・	,							
	尿路	結石	(なし	・ あり )			持異顔貌	•	なし・	,							
		的異常 也の症状	( なし ( なし・	・ あり) あり → 所.	<b>見・</b>									)			
2. 検査所見			,											,			
診		処となった主た 検査(	は臨床検査所見	見を数値などを	別のて具体的に記述	載										)	
断の		查(														)	
根 拠	X線 その作	<b>検査 (</b> 也 (														)	
٤	-(0)1	E (														,	
な つ の			検査の異常所		<b>6.14</b>			_ 10 /1	w	. == ±1							
た		<b>産物の測定</b> 検査名 (		再機酸・ムコ	多糖・アシルカルニ	チンなとの )	の検査につい 検体種	て検体 (	種と数値	を記載				)			
主 な		所見(				,	IX FT-IZ	•						,			)
検			検体種、活 ・	性値を記載		)	松仕種	,						)			
查 等		酵素名 ( 所見 (				)	検体種	(						)			)
の 結		子検査		について記載	t												
果		遺伝子名( 所見  (				)	検体種	(						)			)
3. その他の戸	<b>听見</b>		`														
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	ノ ・ あり -	→ 詳細:													)
4. 経 過																	
現 在																	
の 治																	
療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療	法方針																
J. 7150/150	/A/J¥I																
		. +1>>>6->-6-	0 1	E ( \\ \\ \\ \\ \\ \\ \\ \\ \\ \\ \\ \\ \	T 12/T (+ D)	ISI 247	7 \ 2 (		- I = 14 I +	/ IL- >>/ =b-	,	-L-11-1- A	1 **	±0.			
就学・京	就労	4. 高等学		含む)・高等	吸・ 通級 ・ 特別 専門学校 ・ 専門:										5含む)	)	
現状評	平価				・ 改善・ <sup>2</sup> 準に該当: しない			· 惠		死亡 ・ 器等装着:			<u> </u>	<b>かい・</b>	する・マ		
治療見込	問組入	入院	内上次的 主加		<u> </u>		年	月		日まで			J. '	<i>J</i> /&V1	וי של	1-6/]	
		通院 負り診断		年 月	月 日から		年	月		日まで		(月			)		
		2 7 82 101	0 & 9 %		医療機 およる 所在:	び											
					DIT.	ت-									科		
平原	戎	年	月	日		医師名	各								77.1	ED	
						小児怕	曼性特定疫	病指	定医番号	릉							

告示番·	号 6	2 先3	F性代謝異常	平成(	)年度/	小児慢性	特定疾病	医療意	見書				
受給者	番号 (			新規登録	·	継続	転り	人 (転出地	<b>也</b> :		)		
虫:	<del>*</del>	ふりがな		•		. + +	F左日口	₩ <del>८</del>	左	В	口 / 浩	± ±	١
患	白	氏名			- 一	・女   5	E年月日	平成	年	月	日 (清	歳	)
出生都	I道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出生体重			g	出生			胎	週	
現在位	の身長 <sup>※2</sup>	2	. cr	n 現在の体重 <sup>*</sup>	(2		. kg	母の生年	月日 昭和平成		J	] [	H
発症	有		年	月頃	1	初診日			年	月	日		
大分類	病名	5 糖質代	謝異常症		細	分類病名	60 ガラ	クトース-1-!	ノン酸ウリジル	トランスフェ	ラーゼ欠損症	Ē	
1. 臨床所見													
現在の症状 検査所見	新運知知成関脾尿眼の脱りを	児マススクリー: 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限		, ・ あり) → 走れる ・ 歩け 施 → 詳細:	る · 歩衛 低血糖 肝腫プ 骨変形 特異剤	唐 (	座位可 なし・ なし・ なし・ なし・	あり ) あり ) あり )	)	,		している場合	
		拠となった主な	臨床検査所見を数値なる	どを用いて具体的に記	 載								
診断の根拠とお	尿検 X線 その(											) ) )	
っ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニ	チンなどの検査	杏について棒	体種と数値	を記載					
た 主		検査名(	7 13 13 13 13 13			<b> </b>		CBC+X		)		,	
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	į								)	
查等		酵素名 (			) 村	( 食体種				)		,	
Ø		所見 ( <b>子検査</b>	遺伝子変異について記	載								)	
結果		遺伝子名( 所見			) h	( )				)		)	
3. その他の		<u>пж (</u>										<u> </u>	
その他の 現在の 所見など	合併 	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>									)	
4. 経過													
現在の治療													
													_
過去の主 な治療・ 検査など													
5. 今後の援	法方針												
就学・	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常学 (専攻科を含む)・高 つ未就労 8. その他 (	等専門学校 · 専門: (	学校/専修学	学校など 5.	大学(短	期大学を含む	6. 就労		就労も含む)	)	
現状	評価		: 治癒 ・ 寛解 定疾病 重症患者認定!					死亡 ・ と器等装着者	判定不能 認定基準に該	三当: しない	・する・	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年	月 日から	至	<b>∓</b> ∫	]	日 まで 日 まで	(月				_
上	記の追	通り診 断し	· ·	月 日 から 医療機 および 所在	関名 び	<del>-</del> /	<u> </u>	д кс	<u> </u>		回 )		
平	成	年	月 日	///1 <u>L</u> -	医師名						科	印	
					小児慢性	特定疾病	指定医番号	号					

告示番	号 6	3	先天	性代謝	異常	平成(		) 年度	医小児性	曼性特	<u> 持定疾病</u>	医療	意見書						
受給者	番号 (				)	新	規登録	•	継続	•	転入	(転	出地:			)			
患	者	ふり; 氏4						ş	男・女	生	年月日	平成	1	年	月	B	(満		歳)
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>				出	生体重				g	出	生週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		ı	. cn	1 現在	の体重 <sup>※2</sup>				kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F.	]	日
発症	夷			年		月頃			初診日	1			年		月		日		
大分類		5 ‡	糖質代詞	謝異常症				i	細分類病	名	61 ガラ	クトキナー	ゼ欠損兆	宦					
1. 臨床所見		5のに(	つをつけ.	必要な場合	<b>計は ( )</b>	内に記載													
現在の症状	新運知 知成関脾尿眼の限の	児マス 障害 障害 指数 障事 可動	スクリー: * 制限 常	ことが ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( )) ( ( )) ( )) (		・ あり ・走れる 西 → 詳細	・ 歩ける	低I 肝I 骨2	歩行障害 血糖 腫大 変形 異顔貌	( :	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	<b>さ</b> きり )			)	※実施し	ている場合	À
2. 検査所見		拠とな <sup>.</sup>	った主な闘	塩床検査所	見を数値など	を用いて具ん	本的に記載												
診断の根拠とお	尿検 X線 <sup>、</sup> その(		(															) )	
つ				を査の異常所 アミノ酸・	近見を記載 有機酸・ム∑	□多糖・アミ	シルカルニチ)	ンなどの	検査につい	て検は	な種と数値な	を記載							
た 主		検査4 所見	名 (					)	検体種	(						)			`
な 検	酵素		•	検体種、清	5性値を記載														)
查 等		酵素物						)	検体種	(						)			)
の 結		子検証	查	遺伝子変	異について記述	載													,
果		遺伝 <sup>-</sup> 所見	子名( (					)	検体種	(						)			)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	ν÷	( +81	. <b>5</b> 0	→ 詳細:														)
その他の 現在の 所見など	חום	711.	( 40	• 000	一 一 一 一 一 一 一 一 一 一 一 一 一 一 一 一 一 一 一														,
4. 経 過																			
現 在																			
の 治 療																			
過去の主 な治療・ 検査など																			
5. 今後の療	療法方針																		
就学・	就労	4. 高	等学校	(専攻科を	校( 通常学 含む)・ 高等 8. その他(	等専門学校											5含む)	)	
現状	評価	小児	見慢性特!		<ul><li>寛解</li><li>定患者認定基</li></ul>		しない		<ul><li>不明</li></ul>		人工呼吸				当: し	ンない ・ <sup>-</sup>	する・	不明	
治療見	込期間		入院 通院		年年	<u>月</u> 月	日 から 日 から		年年	月 月		日 まで 日 まで		(月			)		
上	記の追			ます。	•		医療機関 および 所在地			<i>,</i> ,	'	ш олс		· / 3			,		
平	成		年	月	日			医師名	i								科	ED	
							,	小児慢	性特定經	英病指	定医番号	를 							

告示番	号 6	1	先天	性代謝異	常	平成(		) 年月	度 小児性	曼性特	<u> 持定疾病</u>	医療	意見書						
受給者	番号 (				)	新	規登録	•	継続	•	転入	(転	出地:			)			
患	者	ふりが 氏名						Ē	男・女	生	年月日	平成	1	年	月	日	(満		歳)
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	×1				出生	生体重				g	出	生週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2			cm	現在	の体重 <sup>※2</sup>				kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F.		日
発症	苪			年		月頃			初診日	1			年		月		日		
大分類	爾名	5 糖	暫代記	謝異常症					細分類病	名	62 ウリ	ジルニリン	′酸ガラク	トース-	4-エピン	クラーゼ欠	損症		
1. 臨床所見		5のに 〇	をつけ.	必要な場合	(‡ ( ) [	力に記載													
現在の症状	新運知 知成関脾尿眼の限の	児マスス 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障事 可動制	スクリー:  限 	こか ( ( ( ( ( ( ( 、 ( ) ( ) ( ) ( ) ( ) ( )	( なし → あり 実 ) ・ ありり ま ・ ありり ま ) ・ ありり ) ・ ありり ) ・ ありり )	・ あり 走れる ī → 詳細	・ 歩ける	低肝骨	歩行障害 血糖 腫大 変 異 顔貌	( )	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	<b>さきり</b> )			)	※実施し	ている場合	दे
2. 検査所見		拠となっ	た主なほ	塩床検査所見	見を数値など	を用いて具体	本的に記載	<u> </u>											
診断の根拠とお	尿検 X線 <sup>、</sup> その(		(															)	
つ				査の異常所 アミノ酸・ 律		多糖・アミ	シルカルニチ	ンなどの	検査につい	て検体	種と数値を	を記載							
た 主		検査名 所見						)	検体種							)			)
な 検	酵素		•	検体種、活	性値を記載														,
查等		酵素名 所見	i (					)	検体種	(						)			)
の 結		子検査	į	遺伝子変類	星について記載	烖													,
果		遺伝子 所見	·名( (					)	検体種	(						)			)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	·v= /	( +>	<ul><li>あり -</li></ul>	=¥½□ •														)
その他の 現在の 所見など	חום	7 <u>1</u> E (	( <i>4</i> 0	- 600	一夕 計刊44 .														,
4. 経 過																			
現 在																			
の 治 療																			
過去の主 な治療・ 検査など																			
5. 今後の振	療法方針																		
就学・	就労	4. 高 7. 未	等学校 就学かっ	2. 小中学校 (専攻科を含 O未就労 - 8	含む)・高等 8. その他(	専門学校	・専門学	校/専	<b>修学校など</b>	5.	大学(短り	期大学を含	含む)	6. 就労			うつ (さい)	)	
現状	評価			: 治癒 定疾病 重症							悪化 ・ 人工呼吸				当: し	<sub>ン</sub> ない ・ <sup>-</sup>	する・	不明	
治療見	込期間	入 通	.院 .院			月 月	日 から 日 から		年年	月 月		日 まで 日 まで		(月		<u> </u>	)		
上	記の追			ます。	,		医療機関 および 所在地		·	,,									
平	成	É	<b>F</b>	月	日			医師名	<b>.</b>								科	ED	
							,	小児慢	慢性特定經	疾病指	定医番号	릉							

告示番	号 7	3	先天	性代謝星	異常	平成(	)	年度	医小児性	慢性性	<b>持定疾病</b>	<b>友 医療</b>	意見書						
受給者	番号(				)	新	規登録	•	継続	•	転之	入(転	出地:			)			
患	者	ふりが 氏名						月	男・女	生	年月日	平成	:	年	月	Е	(満	İ	歳)
出生都	了 阿道府県 <sup>:</sup>	<b>%1</b>				出	生体重			1	g	<u></u> 出	出生週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2			cm	現在	の体重 <sup>※2</sup>				kg	母の生	年月日	昭和平成		年	F	1	日
発症	苪			年		月頃			初診日				年		月		日		
大分类	<b>颠病名</b>	5 粗	質代記	謝異常症				;	細分類病	名	63 フル	クトース-	-1,6-ビス	ベホスファ	ターゼク	マ損症			
1. 臨床所見		- 0/= 0	+	V=1/40	(+ ( ) =	L,-=7.±0													
現在の症状	新運知知成関脾尿眼の関連の	児マスス 障害 障害 指数 <sup>※</sup> 障害 可動制	スクリーニ 川限	ング((((((( 発しし実ししししし まなな未なななななななななななななななななななななななななななななな	・ あり → ・ あり ) i ・ 実施	・ あり 走れる → 詳細	<ul><li>歩ける</li></ul>	低I 肝I 骨3	歩行障害 血糖 腫大 変異顔貌	( :	座位可 なし ・ なし ・ なし ・ なむ	あり ) あり ) あり )	たきり )			)	※実施し	している場合	ì
2. 検査所見		拠となっ	た主な際	 塩床検査所 '	見を数値などを	を用いて具ん	本的に記載												
診断の根拠とな	尿検 X線 <sup>、</sup> その(	検査 ( 也 (	(															) )	
な つ				食査の異常所	f見を記載 有機酸・ムコ	夕 小事 コン	・リー・コーイン	ナンドの	◆本につい	<del>7+</del> 4.4	- 4手 レ米 <i>に</i> 古	: <del></del>							
た 主	1 1 1	<b>産物の</b> 検査名		アミノ設・イ	月依嵌・ムコ	多帖・アン	<b>ソルルルー</b> テン	) )	検体種 検体種		州里 乙女 刈担	で記載				)			
な		所見	(	1411															)
検 査	酵素	<b>活性の</b> 酵素名		検体種、活	性値を記載			)	検体種	(						)			
等		所見	(					,	D/H-IZ	•						,			)
の 結		子検査		遺伝子変昇	異について記載	Ż		,	10.11.77	,						,			
果		遺伝子 所見	名( (					)	検体種	(						)			)
3. その他の	)所見	77170																	
その他の 現在の 所見など	合併	症(	( なし	・あり・	→ 詳細:														)
4. 経 過																			
現 在																			
の 治 療																			
過去の主 な治療・ 検査など																			
5. 今後の振	療法方針																		
					交( 通常学編														
就学・		7. 未	就学かっ	つ未就労	含む)・高等 8. その他( ・ 寛解										(就学	中の就労も	5含む)	)	
現状	評価	小児'			<b>E患者認定基</b>					月	人工呼吸		· 17之 · 13之		当: し	<i>」</i> ない・	する・	不明	
治療見		通	i院			月 月	日から		年	月 月		日まで		(月			)		
上	: 記の選	重り診	断し	ます。			医療機関 および 所在地												
<u></u>	·成	É	ŧ	月	日		E	医師名									科	印	
							1.	小児慢	性特定疫	病指	定医番	号							

告示番	号 7	4 先3	<b>F性代謝異常</b>	平成 (	)年度 小児慢	性特別	定疾病	医療意見	書				
受給者	番号 (		,	新規登録	• 継続	•	転入	(転出地	:		)		
患	者	ふりがな			男・女	牛年	月日	平成	年	月	日 (	満	歳)
		氏名			7, 7		/,-	1 7-74	<u> </u>	/,		71-3	7320 7
出生者	『道府県 <sup>》</sup>	€1		出生体重			g	出生遁			在胎	週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	!	. cn	n 現在の体重 <sup>※</sup>	2		kg	母の生年月	日   昭和  平成		<u> </u>	月	日
発症	苪		年	月頃	初診日			í	ŧ	月	日		
大分类	頭病名	5 糖質代	謝異常症		細分類病	名 6	54 ホスオ	トエノールピル	ビン酸カル	ボキシキナ・	ーゼ欠損症	Ē	
1. 臨床所		· のに○をつけ	. 必要な場合は()	内に記載									
現在の症状	新運知 知成関脾尿眼	児マススクリー: 障害 障害 指数 <sup>**</sup> 障害 可動制限 大		・ あり) ・ 走れる ・ 歩ける も → 詳細:	る · 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( なl ( なl ( なl	<b>座位可</b>	あり ) あり ) あり )	)		) ※実	施している場名	<u> </u>
2. 検査所!	見										,		
診断の根拠とお	血液 尿検 X線 その(	検査 ( 査 ( 検査 (	臨床検査所見を数値など	を用いて具体的に記載	哉							) ) )	l I
った主な検	代謝	<b>産物の測定</b> 検査名 ( 所見 (			チンなどの検査につい <sup>・</sup> ) 検体種		重と数値を	記載			)		)
查等		酵素名 ( 所見 (	MI II MI III CIOTA		)  検体種	(					)		)
の 結 果		<b>子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変異について記	載	)  検体種	(					)		
3. その他の		所見 (											)
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	· あり → 詳細:										)
4. 経過													
現在の治療													
過去の主 な治療・ 検査など													
5. 今後の想	療法方針												
就学・	·就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常学 (専攻科を含む)・高等 つ未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専門等	学校/専修学校など	5. 大	学(短期	大学を含む)	6. 就労			)	
現状	評価		: 治癒 · 寛解 F定疾病 重症患者認定基				_	死亡 ・ ¥ 器等装着者認		当: しな	い・する	<ul><li>不明</li></ul>	
治療見	込期間	入院 通院	年	月 日から	年	月	E	∃ まで					
上	 [記の通	週院 り診 断し	<u>年</u> ,ます。	月 日 から 医療機能 および 所在は	ŗ	月		3 まで	(月		回 )		
<u> </u>	龙	年	月 日		医師名						科	EP	
					小児慢性特定疾	病指定	医番号	÷					

告示番	号 6	4 先列	<b>F性代謝</b>	異常	平成(	)	年度 /	<b>卜児慢</b>	性特別	定疾病	医療	急見書						
受給者	番号 (				新	規登録	· 4	継続	•	転入	、 (転出	出地:			)			
患	者	ふりがな 氏名					男	・女	生年	月日	平成	:	年	月		(満		歳)
出生都	道府県 <sup>;</sup>	×1			出出	生体重				g	出:	生週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		. cn	n 現在(	の体重 <sup>※2</sup>				kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	月		Е
発症	有		年		月頃		袑	刀診日				年		月		日		
大分類	病名	5 糖質代	謝異常症				細分	類病	名 6	5 グリニ	]ーゲン合	)成酵素	欠損症	(糖原	病0型)			
1. 臨床所見		5のに○をつけ、	必要か場	숙( )	内に記載				•									
現在の症状	新運知 知成関脾尿眼	児マススクリー: 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限	ことでは、これでいますが、これで、これで、これで、これでは、これでは、これでは、これでは、これでは、これ	見 ( なし ・ あり - ・ あり ) 施 ・ 実が ・ あり )	, ・ あり → 走れる 他 → 詳細	・歩ける	· 歩行 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔		( なl ( なl ( なl	M位可 シ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	あり ) あり ) あり )	: <del>*</del> 9 )			)	※実施し	ている場合	ì
2. 検査所見		拠となった主な	臨床検査所	<b>听見を数値なと</b>	であまして重な	本的に記載												
診断の根拠とな	血液 尿検 X線 その(	検査( 査 ( 検査 ( 也 (				123.00											) )	
つ		に至った特殊村 <b>産物の測定</b>			コ多糖・アシ	シルカルニチン	⁄などの検査	こういて こうしゃて ごっこう かんしょう かんしょう かんしょう かんしょう かんしょう かんしょう かんしゅう しゅう しゅう しゅう しゅう しゅう しゅう しゅう しゅう しゅう	て検体種	と数値を	を記載							
た 主		検査名 ( 所見 (					) 核	体種	(						)			)
な検	酵素	活性の測定	検体種、	活性値を記載	ì													,
查 等		酵素名 ( 所見 (					)  検	体種	(						)			)
の 結 果		<b>子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変	を異について記!	載		) 核	体種	(						)			`
3. その他の		所見 (																)
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	・あり	) → 詳細:														)
4. 経過																		
現在の治療																		
過去の主 な治療・ 検査など																		
5. 今後の短	法方針																	
就学・	就労	4. 高等学校	(専攻科	学校( 通常学 を含む)・高等 8. その他(	等専門学校											含む)	)	
現状	評価	一つに○印	: 治療	・ 寛解 症患者認定基	• 改善									<b>当</b> : 1	ない・ う	する・フ	印	
治療見	込期間	入院		年	月	日から	年		月	F	日 まで			<u> </u>			-71	
		通院 重り診 断し	<u> </u> ,ます。	年	<u>月</u>	日 から 医療機関: および 所在地		<u> </u>	<u>月</u>	<u> </u>	日 まで_		(月			<u> </u>		
平	成	年	月	日			医師名									科	EP	
						力	小児慢性	持定疾	病指定	医番号	를							

告示番	号 6	6 先	天性代謝異常	平成	( )	年度 小児慢	姓	寺定疾病	医療意	意見書					
受給者	番号 (			) 新	f規登録	• 継続	•	転入	、 (転出	出地:		)			
患	者	ふりがな				男・女	<b>牛</b>	年月日	平成	年	月	В	(満		歳)
		氏名													,
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		<u>H</u>	出生体重			g	出生	生週数		在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在	Eの体重 <sup>※2</sup>		•	kg	母の生命	年月日 昭和 平原		年	月		日
発症	苪		年	月頃		初診日				年	月		日		
大分類	<b>顛病名</b>	5 糖質代	謝異常症			細分類病	名	66 糖原	病 I 型						
1. 臨床所見		- 0/= 0 ± 0/1	V=1404 /	\											
			、必要な場合は( ニングで発見 (	)内に記載なし・ あり	) )										
		障害	( なし ・ あ!			<ul><li>步行障害</li></ul>		座位可	<ul><li>寝た</li></ul>	きり )					
現		障害	(なし・あり												
在		指数※	(未実施・		⊞:		,		>			)	※実施して	こいる場合	
の 症		障害	( なし ・ あ! ( なし ・ あ!			低血糖		なし・							
状	) 脾腫	可動制限	(なし・ あ! (なし・ あ!	- ,		肝腫大 骨変形		なし ・ なし ・							
		結石	(なし・あ!	- ,		特異顔貌		なし・							
	眼科	的異常	(なし・あり	0)											
2. 検査所見		也の症状	( なし ・ あり -	→ 所見:								)			
		拠となった主な	に臨床検査所見を数値	 直などを用いて具	体的に記載										
診 断		検査(												)	
の		查(												)	
根		検査 ( m /												)	
拠 と	その化	也 (												)	
な	確定診断	に至った特殊は	検査の異常所見を記	遺載											
った	代謝	産物の測定	アミノ酸・有機酸	・ムコ多糖・ア	プシルカルニチング	などの検査につい	て検々	▲種と数値を	を記載						
主		検査名(				) 検体種	(					)			
ない。		所見(		=7 ±4											)
検 査		<b>洒性の測定</b> 酵素名 (	検体種、活性値を	記載		) 検体種	(					)			
等		所見(				, KH-IE	`					,			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異につい	て記載											
果		遺伝子名(				) 検体種	(					)			,
3. その他の		所見 (													,
その他の	合併	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳終</li></ul>	祖:											)
現在の															
所見など															
4. 経 過															
現															
在															
の治															
療															
過去の主															
お治療・															
検査など															
5. 今後の振	療法方針														
		1. 就学前	2. 小中学校( 通	常学級・ 诵紅	<ul><li>・特別支援</li></ul>	受学級 ) 3.4	持別式	5援学校(	小中学部	<ul><li>専攻科を</li></ul>	含む高等	部 )			
就学・	就労		交 (専攻科を含む)・										(含む)		
			つ未就労 8. その										)	1	
現状	評価		: 治癒・ 5								±1/.	1 +>1 > -	+	-00	
		小児慢性報 入院	持定疾病 重症患者認 年	8正基準に該 <u>ヨ</u> 月	: しない・ 日 から	<u>9る・不明</u> 年	月		<del>क寺</del> 表有: 日 まで	者認定基準に	以	U401 •	<u> 3 つ・ イ</u>	・明	
治療見	込期間	通院	年		日から	年			日 まで	(月		回)	)		
上	記の追	重り診 断し	,ます。		医療機関名	<u></u>									
					および										
					所在地										
													科		
平	成	年	月	日	医	師名								ED	
					, la	、児慢性特定疫	-v=+	全定医平日	_						
					\1\	いい受は付足券	沙内护	北区街下	ד						

告示番	号 6	7	先天	性代謝昇	異常	平成(		) 年度	医小児性	曼性特	<b>持定疾病</b>	<b>医療意</b>	見書						
受給者	番号 (				)	新	規登録	•	継続		転入	(転出	地:			)			
患	者	ふりた 氏名						ş	男・女	生	年月日	平成	1	年	月	B	(満		歳)
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>				出生	生体重				g	出生	主週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2			cm	現在	の体重 <sup>※2</sup>				kg	母の生命	∓月日	昭和 平成		年	F.	]	日
発症	苪			年		月頃			初診日	l			年		月		日		
大分類	爾名	5 米	唐質代詞	謝異常症				i	細分類病	名	67 糖原	原病Ⅲ型							
1. 臨床所見		5のに (	)をつけ	必要か場合	id ( ) i	内に記載													
現在の症状	新運知 知成関脾尿眼の限を受ける おいりょう おいい かいい かいい かいい かいい かいい かいい かいい かいい かい かい	児マス 障害 障害 指数害 両動制	スクリーニ	こう ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (		・ あり 走れる	・歩ける	低I 肝I 骨2	歩行障害 血糖 腫大 変形 異顔貌	(;	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	<b>≛</b> り )			)	※実施し	ている場合	À
2. 検査所見診		拠となっ	った主ない	塩床検査所	見を数値など	を用いて具体	本的に記載												
断の根拠とな	尿検 X線 <sup>、</sup> その(		( ( (															) ) )	
つ				査の異常所 ・・ <i>対とて</i>	f見を記載 有機酸・ムニ	]多糖・アシ	シルカルニチ`	ンなどの	検査につい	て検体	種と数値を	を記載							
た 主		検査名	፭ (	7 47 224		"		)	検体種							)			`
な 検	酵素	所見 <b>活性</b> 0	( D測定	検体種、活	性値を記載														)
查等		酵素名 所見						)	検体種	(						)			)
の結		子検査	ì	遺伝子変勢	異について記載	烖													,
果		遺伝	子名( (					)	検体種	(						)			)
3. その他の		··-	( +>1	・あり	, ≣¥¢m .														
その他の 現在の 所見など	合併	业	( 40	· തり	→ 詩本地:														)
4. 経 過																			
現 在																			
の 治 療																			
過去の主 な治療・ 検査など																			
5. 今後の邪	療法方針																		
就学・	就労	4. 高 7. 未	等学校 就学かっ	(専攻科を O未就労	交( 通常学 含む)・ 高等 8. その他(	等門学校	・専門学	校/専修	多学校など	5. :	大学(短期	期大学を含	む) (	6. 就労			うさ)	)	
現状	評価				・ 寛解 E患者認定基							死亡 ・ と器等装着を			当: し	<b>」ない・</b>	する・	不明	
治療見	込期間		く院 通院			月 月	日 から 日 から		年年	月 月		日 まで 日 まで		(月			)		
上	記の追			ます。	•		医療機関 および 所在地			/,	'	<u> </u>		( / )			<u>,                                      </u>		
平	成	:	年	月	日			医師名	i								科	EP	
							,	小児慢	性特定的	<b>笑病指</b>	定医番号	를							

告示番	号 6	8	先天	性代謝昇	常	平成(	)	年度	<b>医小児性</b>	慢性物	<b>持定疾病</b>	医療意	見書						
受給者	番号 (				)	新規	見登録	•	継続	•	転入	(転出	地:			)			
患	者	ふりた 氏名						身	男・女	生	年月日	平成	1	年	月	E	:(満		歳)
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>				出生	主体重				g	出生	主週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2			cm	現在の	の体重**2				kg	母の生命	∓月日	昭和 平成		年	F	]	日
発症	苪			年		月頃			初診日				年		月		B		
大分类		5 米	塘質代記	謝異常症				á	細分類病	名	68 糖原	原病IV型							
1. 臨床所見		5のに(	)をつけ、	必要な場合	(t ( ) F	内に記載													
現在の症状	新運知 知成関脾尿眼の限を受ける おいりょう おいい かいい かいい かいい かいい かいい かいい かいい かいい かい かい	児マス 障害 障害 指 質害 で 事 で 事	スクリーニ	こう ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (		・ あり 走れる ・ i → 詳細	歩ける	低加肝服骨	歩行障害 血糖 腫大 変形 異顔貌	(;	座位可 なし ・ ない ・ ない ・	あり ) あり ) あり )	きり )			)	※実施し	ている場合	<b>\$</b>
2. 検査所見診		拠となっ	った主な語	塩床検査所!	見を数値など	を用いて具体	*的に記載												
断の根拠とな	尿検 X線 <sup>、</sup> その(		(															) ) )	
った				を査の異常所 アミノ酸・ 7	「見を記載 与機酸・ムコ	多糖・アシ	・ルカルニチン	ンなどの村	検査につい	て検体	種と数値	を記載							
た 主 な		検査名 所見	<b>当 (</b>					)	検体種	(						)			)
検	酵素	活性の	D測定	検体種、活	性値を記載			)	₩₩	,						,			,
査 等 の		酵素名 所見	(					)	検体種	(						)			)
結果	遺伝		<b>査</b> 子名(	遺伝子変昇	星について記載	፟		)	検体種	(						)			
3. その他の	所見	所見	(																)
その他の 現在の 所見など	合併	症	( なし	・あり・	→ 詳細:														)
4. 経過現																			
在の治療																			
過去の主 な治療・ 検査など																			
5. 今後の振	療法方針																		
		1. 勍	 【学前	2. 小中学标	交( 通常学績	級・ 通級	・ 特別支	援学級	.) 3.	持別支	透援学校 (	( 小中学部	・専項	女科を含	む高等	部 )			
就学・		7. 未	就学かれ	O未就労	含む)・高等 8. その他( ・ 寛解										(就学	中の就労も	5含む)	)	
現状	評価	小児	慢性特別		患者認定基	準に該当:	しない・		・不明		人工呼吸	器等装着			当: [	<i>」</i> ない・	する・	不明	
治療見		ì	N院 通院	<u>L</u>		月 月	日 から 日 から		年 年	月 月		日 まで 日 まで		(月			)		
<u>E</u>	記の追	重り談	多断し	ます。 ̄			医療機関 および 所在地	_											
平	· 成	:	年	月	日			医師名									科	印	
							1.	小児慢	性特定疫	病指	定医番号	를 							

告示番	号 6	9 先	天性代謝異常	<b>善</b>	平成(	)年	度 小児慢	性	寺定疾病	医療意	意見書						
受給者	番号 (			)	新規登録	•	継続	•	転入	、 (転出	地:			)			
患	老	ふりがな					男・女	4	年月日	平成	á	Ŧ.	月	日	(満		歳)
/6		氏名								1 /3/4			/ ,		( /۱=0		/3% /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b></b>			出生体重				g	出生	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体重 <sup>*</sup>	<b>€2</b>			kg	母の生命	年月日	昭和 平成		年	F	]	日
発症	夷	1	年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類	<b>顛病名</b>	5 糖質代	謝異常症				細分類病	名	69 糖原	病Ⅴ型							
1. 臨床所見		- のに <u></u> のをつけ	、必要な場合は	( ) は	ı/==1 <del>#\</del>												
					・ あり )												
		障害			走れる ・ 歩け	る・	歩行障害	•	座位可	・ 寝た	きり )						
現 在		障害 指数 <sup>※</sup>	( なし ・ ( 未実施		→ 詳細:									)	※実施し	ている場合	<b>^</b>
の	成長	障害	(なし・	あり )			低血糖		なし・								
症状		可動制限	( なし ・ ( なし ・	,			肝腫大		なし・								
	脾腫 尿路	結石	(なし・	,			骨変形 持異顔貌		なし ・ なし ・								
		的異常	(なし・	,													
2. 検査所見		也の症状	(なし・あ	り → 所見	見:									)			
18			臨床検査所見を	҈数値などを	用いて具体的に記	載											
断		検査( 査(														)	
の 根		·														)	
拠	その作	也 (														)	
と な	確定診断	に至った特殊に	検査の異常所見	を記載													
った					多糖・アシルカルニ	チンなど	の検査につい	て検々	<b>棒と数値</b> を	を記載							
主		検査名 (				)	検体種	(						)			,
な 検		所見 ( 活 <b>件の測定</b>	検体種、活性化	値を記載													)
查		酵素名(				)	検体種	(						)			
等の		所見(		ついてきつお													)
結		<b>子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変異に	<b>ノいて記載</b>	•	)	検体種	(						)			
果		所見 (												-			)
3. その他の	<b>)所見</b> 合併	<u>症</u> ( なし	, <b>・</b> あり →	詳細:													)
その他の現在の																	
所見など																	
4. 経 過																	
現																	
在 の																	
治																	
療																	
過去の主な治療・																	
検査など																	
5. 今後の振	療法方針																
		1. 就学前	2. 小中学校(	( 通常学級	及・ 通級 ・ 特別	支援学	級) 3. 4	寺別戈	5援学校(	小中学部	・専攻	女科を含	む高等語	部 )			
就学・	就労				専門学校 ・ 専門	学校/專	厚修学校など	5.	大学(短期	朝大学を含	む) 6	5. 就労	(就学	中の就労も	(さ合)	`	
were a late			)つ未就労 8. <sup>-</sup>   : 治癒 ・		<u>・ 改善・ 2</u>	不変	<ul><li>再発</li></ul>	• 3	悪化・	死亡・	判定	 不能				)	
現状	評価				準に該当: しない				人工呼吸				当: し	ンない · っ	する・	不明	
治療見	込期間	入院 通院	4	•			<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで		. 月			١		
上	記の追	重り診断し		<u> </u>	医療機		<del></del>	/ ]		ц ас		. /1			<u>'</u>		
					およう												
					所在	-											
															科		
平	成	年	月	日		医師	名									ED	
						小児	慢性特定疾	病指	定医番号	를							
Ì																	

告示番号	70	先天	<b>F性代謝</b>	異常	平成(	)	F度 小児慢	性性	<b>吉定疾病</b>	医療意	見書						
受給者番号 (				)	新規	見登録・	継続	•	転入	( 転出	地:			)			
患者		りがな E名					男・女	生	年月日	平成	ź	ŧ	月	日	(満		歳)
出生都道府	具 <sup>※1</sup>				出生	<b>-</b> 体重			g	出生	上週数			在胎		週	
現在の身長	<b>*</b> 2			. cm	現在の	)体重 <sup>※2</sup>		·	kg	母の生年	F月日	昭和 平成		年	月		日
発病			年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類病名	5	糖質代詞	謝異常症				細分類病	名	70 糖原	病VI型							
現在の症状 費 診断の根 別の 山	任動能能長節腫路科の 根液検線児障障指障可大結的他 拠検査検	ススクリー:	ニングで発見 ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (	・ あり → ・ あり ) 拖 ・ 実施	・ あり) 走れる ・ → 詳細: 見:	歩ける・	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( :	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	<b>≛</b> り)			)	※実施して	<ul><li>(いる場合</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li></ul>	
た主な検査等の	謝 <b>產物</b> 養 大 大 大 大 大 大 大 大 大 大 大 大 大 大 大 大 大 大	<b>加の測定</b> 至名 ( <b>註の測定</b> 長名 ( <b>注の測定</b> 長名 ( <b>注の</b> 直発 ( <b>資</b> 五音 ( <b>資</b> 五子名 (	検体種、活	が見を記載 有機酸・ムコ: 舌性値を記載 異について記載		ルカルニチンなと ) ) )	検体種検体種	(	種と数値	を記載				) )			) )
その他の 現在の 所見など	併症	(なし	・あり	→ 詳細:													)
4. 経 過 現在の 治療																	
な治療・検査など																	
5. 今後の療法方針																	
就学・就労	4. 7.	高等学校 未就学かっ	でである。 でである。 でである。 である。 である。 である。 である。 であ	校 ( 通常学線 含む) · 高等 8. その他 (	専門学校 ・	専門学校/	専修学校など	5.	大学(短	朝大学を含む	む) 6	5. 就労			(含む)	)	
現状評価		児慢性特		・ 寛解 正患者認定基準	準に該当:	しない・す	る・不明		人工呼吸	器等装着者			当: し	Jない · -	する・オ	明	
治療見込期間	$\bot$	入院 通院				日 から 日 から	年 年	<u>月</u>		<u>日 まで</u> 日 まで	(	月		<u> </u>	)		
		診断し				医療機関名 および 所在地	·				·	-			科		
平成		年	月	日		医舒	陌名									ED	
						小児	已慢性特定疾	病指	定医番号	릉							

告示番	号 7	1 先3	天性代謝異常	<u> </u>	平成(	) 年/	度 小児慢	性性	寺定疾病	医療意	記見書						
受給者	番号 (			)	新規登録	•	継続	•	転入	、 (転出	地:			)			
患	者	ふりがな					男・女	牛	年月日	平成	É	Ę	月	Е	(満	i	歳)
		氏名															
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>K1</b>			出生体重				g	出生	生週数	1071 d D		在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体重**2			•	kg	母の生命	年月日	昭和 平成		年	F	∄	日
発症	丙		年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類	頁病名	5 糖質代	謝異常症				細分類病	名	71 糖原	病VII型							
1. 臨床所見		- 0.1-0.±-0.1.	V=1404	( ) =	- / - = 7 ± h												
		っのに○をつけ、 児マススクリー:	、必要な場合は( ニングで発見		· あり)												
	運動	障害	(なし・	あり → :	走れる・ 歩ける		歩行障害	•	座位可	<ul><li>寝た</li></ul>	きり )						
現		障害 ******	( なし ・		. ≡ <del>Y</del>									١	\*\ etz+6=1	<b>元</b> い7月/	^
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>( 未実施 ・</li><li>( なし ・</li></ul>		→ 評価:	但	5.血糖	(	なし・	あり )				)	※実施し	している場合	i)
症		可動制限	(なし・				F腫大		なし・								
状	脾腫		(なし・	,			変形 - 男 55 40		なし・								
		結石 的異常	( なし ・ ( なし ・	,		15	持異顔貌	(	なし・	( ניס							
	その作		(なし・あり	,	見:									)			
2. 検査所見		lm L+>_+ +-		米たなさきといった。	・田・ス日 仕的に記書												
診		処となつに土な 検査(	品体快宜/JT兄を	数値なとを	用いて具体的に記載	3										)	
断の		查 (														)	
根		<b>倹査 (</b>														)	
拠 と	その作	也 (														)	
な	確定診断	に至った特殊村	検査の異常所見を	を記載													
った				酸・ムコ	多糖・アシルカルニチ				<b>棒と数値を</b>	を記載							
主		検査名 所見 (				)	検体種	(						)			`
な 検			検体種、活性値	直を記載													)
查		酵素名(				)	検体種	(						)			
等 の		所見 (															)
結		<b>子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変異にて	ついて記載	i	)	検体種	(						)			
果		所見(				,	仅作性	(						,			)
3. その他の				= 1/4 / m													
その他の	合併	症 ( なし	<ul><li>あり → 1</li></ul>	詳細:													)
現在の 所見など																	
4. 経 過																	
現 在																	
の																	
治療																	
過去の主な治療・																	
検査など																	
5. 今後の振	春法方針																
	I	1 就学前	2 小中学校(	通堂学紅	及・ 通級 ・ 特別支	接学網	汲) 3 5	き別さ	5摆学校(	小中学部	1 . 重改	7科を今	お高等	部 )			
就学・	就労				。 専門学校 · 専門学										(含む)		
			つ未就労 8. そ													)	
現状	評価				・ 改善・ 不 準に該当: しない				患化 ・ 人工呼吸				ч. і	.tN1 .	<del>d</del> Z .	不明	
沙床日	\J #088	入院	年			- 96	<del>年</del>	月		<del>師寺衣首</del> 日 まで	日心足至	华化政士	<u> </u>	7/4/1 -	90	1197	
治療見		通院	年	三 月	目 日から		年	月	[	日 まで	(	月			)		
	記の追	重り診 断し	,ます。		医療機関												
					および												
					所在地	9											
	i <del>ch</del>	<b>∕−</b>	_	П		re or 4	<del>'</del> 7								科	rn.	
4	成	年	月	日		医師名	Ď									ED	
					•	小児慢	曼性特定疫	病指	定医番号	를							
i																	

告示番号	72	先天	<b>性代謝異</b>	常	<u> 平成(</u>	)	年度	₹ 小児	慢性物	寺定疾症	<b>丙 医療</b>	意見書	ŧ					
受給者番号(	`			)	新規	見登録	•	継続	•	転	入 (転	出地:			)			
患者		りがな に名					男	男・女	生	年月日	平成		年	月	E	](満		歳)
出生都道府	県 <sup>※1</sup>				出生	主体重				g	出	生週数			在胎		週	
現在の身長	₹ <sup>※2</sup>			cm	現在0	D体重 <sup>※2</sup>				kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	月		日
発病			年		月頃			初診E	3			年		月		日		
大分類病名	5	糖質代詞	謝異常症				វាំ	細分類排	<b></b>	72 糖原	京病 IX 型							
現在の症状見いた。		ススクリーニ な き 動制限 は 電 に に に に に に に に に に に に に	<ul><li>(((((((</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li><li>()</li></ul>	( なし → あり ) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり )	・ あり 走れる ・ → 詳細	歩ける	低』 肝服 骨変	歩行障害 血糖 重大 変形 異顔貌	(	座位可 ななし・・ なななな なし・・	あり ) あり ) あり )	こきり )			)	※実施し	ている場合	,
影断の根拠とな確定となる。	面液検査 尿検査 (線検査 その他	ī ( ( (	臨床検査所見 動成を を を を を を を を を で の を を の を の を の を の		を用いて具体	体的に記載											)	
た 主 な 検 <b>酉</b>	検査 所見 <b>孝素活性</b>	≦名 ( 見 ( <b>₺の測定</b>	アミノ酸・有検体種、活力		多糖・アシ	・ルカルニチン	)	検体種	į (	体種と数値	を記載				)			)
音等の結果		已 ( <b>查</b> 云子名 (	遺伝子変異	似ついて記載	Š		)	検体種 検体種							)			)
3. その他の所見	所見	<u> </u>																)
その他の 現在の 所見など	合併症	( なし	・ あり -	→ 詳細:														)
4. 経過																		
在の治療																		
過去の主 な治療・ 検査など																		
5. 今後の療法方針	t																	
就学・就労			2. 小中学校 (専攻科を含													<u></u>		
現状評価	·	つに○印	つ未就労 8 : 治癒 電流電流	<ul><li> 寛解</li></ul>										N/	1 45	<del></del>	)	
公房日71世間		児慢性特別 入院	定疾病 重症 			しない · 日 から	<u>する</u>	・ 小明 年			及器等装着 日 まで	者認定:	基準に該	当:	しない・	<u> इठ • </u> ∕	<u> </u>	
上記の		通院 診 断し	ます。	年		日 から 医療機関 および 所在地		年	月		日まで		(月			)		
平成		年	月	日			医師名									科	ЕD	
						/]	小児慢	性特定	疾病指	定医番·	号							

告示番	号 6	5 先	天性代謝異常	常	平成(	)年	度 小児性	曼性特	寺定疾病	医療	意見書						
受給者	番号 (			)	新規登録	•	継続	•	転入	、 (転出	:地:			)			
患	老	ふりがな					男・女	4	年月日	平成	4	年	月	В	(満		歳)
/6		氏名							. — / , [	1 /3%			/,		( /۱=)		/3% /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b></b>			出生体重				g	出	生週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体重*	2			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	∄	日
発症	苪		年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類	1病名	5 糖質代	謝異常症				細分類病	名	73 グル:	コーストラ	ンスポー	ター1	(GLUT	1) 欠損	症		
1. 臨床所見		- 01-0+01-	2.m.t.H.O.L	( ) +	-1-=7±b												
			、必要な場合は ニングで発見		がいた。 ・ あり)												
		障害			走れる・ 歩ける	3 ·	歩行障害		座位可	<ul><li>寝た</li></ul>	<u>き</u> り )						
現	知能	障害	( なし・	あり )													
在		指数*	( 未実施		→ 詳細:									)	※実施し	ている場合	≙
の 症		障害	(なし・				5.血糖		なし・								
状	関即 脾腫	可動制限	( なし ・ ( なし ・	,			F腫大 骨変形		なし ・ なし ・								
		結石	(なし・	,			ョタル 寺異顔貌		なし・								
		的異常	(なし・	,			3 2 C/DR3/0	•	.00	0,,							
		也の症状	(なし・あ	が → 所5	見:									)			
2. 検査所見		160 L L		- W 1		H)											
診		拠となつに王な 議検査(	温床検査所見る	と数値なとを	用いて具体的に記載	<b></b>										)	
断の		査(														)	
根																)	
拠	その作	也 (														)	
とな	T-1	+ u+T+1	\^ <del>-</del>														
っ			検査の異常所見		多糖・アシルカルニラ	エト・ナトビィ	の投本につい	ナセク	<b>トチチルトンキサイ/応</b> サ	t=1± <del>1</del>							
た		性物の例を 検査名		英田女 ・ ムコ3	多格・アンルカルニュ	)	が検査に列 検体種		がほこ女川巨で	と 百し 単X				)			
主 な		所見(				,	IX FT-IE	•						,			)
検	酵素	活性の測定	検体種、活性	値を記載													
查		酵素名(				)	検体種	(						)			
等の		所見(		-017=7±4													)
結		<b>子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変異に	. ノいて記載	<b>,</b>	)	検体種	(						)			
果		所見(				,	17 1411	(						,			)
3. その他の																	
その他の	合併	症 (なし	<ul><li>あり →</li></ul>	詳細:													)
現在の																	
所見など																	
4. 経 過																	
現																	
在																	
の治																	
療																	
過去の主																	
お治療・																	
検査など																	
5. 今後の援	療法方針																
		1 战学前	2 小巾学校	( 涌骨学紅	及・ 通級 ・ 特別	古坪学:	2 ( 113	性미크	5摇学校 (	小山学学	7 。 亩1	ケジン	か三竿立	R )			
就学・	就労				専門学校 ・ 専門等										含む)		
		7. 未就学か	つ未就労 8.	その他(												)	
現状	評価				<ul><li>改善・ 7</li></ul>												
	p 1 1m4				準に該当: しない	· す			人工呼吸		者認定基	基準に該	当: し	ない・す	する・ :	不明	
治療見	込期間	入院 通院		年 月 年 月			<u>年</u> 年	月 月		<u>日 まで</u> 日 まで		(月		□ )			
上	記の追	重り診断し		<del>T /</del>	医療機能	明夕		/ J		п вс		( / )		<u> </u>			
					とが成!												
					所在は												
					//I IL-	J									<b>∓</b> N		
<u>17</u>	成	年	月	日		医師	名								科	ED	
	,-A	7*	/ J	П		'ابان حت	<b>u</b>									-12	
						小児'	慢性特定纲	医病指	定医番号	ᆕ							
i																	

告示番号	₹ <b>7</b> 8	5 先	天性代謝昇	常	平成(	)	年度 小児	慢性特	寺定疾病	<b>医療意</b>	見書				
受給者番	号(			)	新規	<b>見登録</b>	継続	•	転え	人 (転出	地:		)		
患者	ž	ふりがな 氏名					男・女	生	年月日	平成	年	月	E	:(満	歳)
出生都证	道府県 <sup>※</sup>	1			出生	<b>E体重</b>			g	出生	週数		在胎		週
現在の	身長 <sup>※2</sup>			cm	現在の	)体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年	月日昭和	和 或	年	月	Е
発病			年		月頃		初診日	3			年	月		日	
大分類	病名	5 糖質	代謝異常症				細分類	<b>病名</b>	74 597	から73までに	に掲げるもの	のほか、	糖質代謝	異常症	
							具体的	は疾患	名						
1. <b>臨床所見</b> 現在の症状	<ul><li>ぎ当するも</li><li>新運知</li><li>知知成長</li><li>関牌</li><li>尿の</li><li>服長</li><li>服長</li><li>限</li><li>取り</li><li>取り</li><li>取り</li><li>取り</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>に</li><li>い</li><li>に</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い<li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li>い</li><li></li></li></ul>	見マススクリ 障害 障害 指数 <sup>※</sup> 障害 可動制限 大	( なし ( なし ( なし ( なし	( なし ・ あり →	・ あり〕 走れる ・ → 詳細:	歩ける	<ul> <li>歩行障害</li> <li>低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌</li> </ul>	(	座位可 なし・・ なし・・ なし・・	あり ) あり ) あり )	b)		)	※実施して	いる場合
2. 検査所見													,		
診断の根拠と	血液	検査( 査 ( 検査 (	な臨床検査所	見を数値などを	で 使用いて具体	的に記載									) ) )
なった主な検査等の結果	代謝i 酵素i 遺伝:	<b>産物の測定</b> 検査名 听見 <b>活性の測定</b> 酵素名	( E 検体種、活 ( ( ( 遺伝子変昇	有機酸・ムコ			などの検査につい ) 検体相 ) 検体相 ) 検体相		▶種と数値	を記載			) )		)
3. その他の所		77兄	(												
その他の 現在の 所見など 4. 経 過	合併	症 (な	・ あり・	→ 詳細:											)
現在の治療															
過去の主な治療・															
検査など															
5. 今後の療	法力虾														
就学・京	忧労	4. 高等学 7. 未就学	i 2. 小中学校 校(専攻科を語かつ未就労 8	含む)・高等 8. その他(	専門学校・	・専門学校	, 専修学校な	ے 5.	大学(短	期大学を含む	3) 6. 就		部) 中の就労も	5含む) )	
現状評			印 : 治癒 特定疾病 重症 	患者認定基	準に該当:				人工呼吸	外亡 ・ 及器等装着者 日 まで		該当:	しない・	する・不	明
治療見込		通院				日から	年	月		日まで	(月			)	
上:	記の通	り診断	します。		2	医療機関名 および 所在地	, 1							科	
平5	戉	年	月	日		医	師名							''	印
						小	児慢性特定	疾病指	官医番号	룩					

告示番号	号 13	52 先3	F性代謝異常	平成(	)年度』	<b>\児慢性</b>	持定疾病	医療意見	書				
受給者番	号 (			新規登録	· 維	迷続・	転入	、 (転出地:			)		
生本	z	ふりがな		•	В	+ #	-左日口	π. <del>ct</del> :	Æ	-		:#	华 /
患者	3	氏名			<b>万</b>	・女   生 	年月日	平成	年	月	日 (	冲	歳)
出生都定	道府県 <sup>※</sup>	<b>&lt;1</b>		出生体重			g	出生週数		右	E胎	週	
現在の	)身長**2	!	. cr	n 現在の体重 <sup>※</sup>	2		kg	母の生年月日	日 昭和平成	年		月	日
発病	i		年	月頃	衫	刀診日		年		月	日		
大分類	病名	6 ライソゾ			細分	対類病名	75 ムコ:	多糖症 I 型					
1. 臨床所見		l			l								
現在の症状 養育 見	新運知知成関脾尿眼の間が	児マススクリー: 障害 障害 指数 <sup>※</sup> 障害 可動制限 大	必要な場合は( ) に が で 発見 ( な に が り か が か り ) ( な し ・ あり ) ( な し ・ あり ) ( な し ・ あり ) ( な し ・ あり ) ( な し ・ あり ) ( な し ・ あり ) ( な し ・ あり ) ・ が か ・ ず	, ・ あり) → 走れる ・ 歩ける も → 詳細:	る · 歩行 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔		座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )			) ※実	施している場合	<b>À</b>
		処となった主な	臨床検査所見を数値なる	で用いて具体的に記載	<b></b>								
断の根拠とな	尿検 X線 その(											) ) )	
> "			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニ	チンなどの検査	でについて検ィ	本種と数値を	を記載					
た 主		検査名(				体種 (				,	)		,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	È									)
查等		酵素名 ( 所見 (			) 検	体種(					)		)
の 結		子検査	遺伝子変異について記	載									,
果		遺伝子名( 所見  (			)	(体種				,	)		)
3. その他の所	<b>听見</b>												
その他の 現在の 所見など	合併 	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>										)
4. 経 過													
現在の治													
療													
過去の主 な治療・ 検査など													
5. 今後の療法	法方針												
就学·京	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 ( 通常学 ( 専攻科を含む) ・高い つ未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専門等	学校/専修学	校など 5.	大学(短期	朝大学を含む)	6. 就労		就労も含む	)	
現状評	平価		: 治癒・ 寛解 定疾病 重症患者認定基					死亡 ・ 判況 器等装着者認定		当: しない	<b>ヽ・する</b>	・不明	
治療見込	<b>込期間</b>	入院	年	月 日から	年	<u> </u>		日 まで					
		通院 負り診 断し	<u>年</u> ,ます。	月 日 から 医療機[ およて 所在 <sup>は</sup>	関名	E F	3	日 まで	(月		回 )		
平5	戓	年	月 日	<i>P</i> J11±J	医師名						科	ED	
					小児慢性	持定疾病拮	旨定医番号	<del></del>					

告示番号	33		性代謝	異常	平成(	) £	丰度 小児	慢性	寺定疾病	病 医療	意見書						
受給者番号 (				)	新規	規登録・	継続	•	転	入(転	出地:			)			
患者	ふりか 氏名						男・女	生	年月日	平成	:	年	月	Е	(満		歳)
出生都道府県	₹*1				出生	生体重		•	ç	g L	出生週数			在胎		週	
現在の身長	*2			. cm	現在位	の体重 <sup>※2</sup>			kg	g 母の生	生年月日	昭和 平成		年	月		B
発病			年		月頃		初診日	∃			年		月		日		
大分類病名	6 5	ライソゾー	-ム病				細分類	<b></b>	76 J	□多糖症	Ⅱ型						
現在の症状 2. 検査の が血尿浴で 定 で の の の の の の の の の の の の の の の の の	生動能能長節腫路科の根液検象の新聞を見障障指障可大結的の根検査検他に産事を重要を重要を重要を重要を重要を重要を重要を重要を重要を重要を重要を重要を重要を	スクリーニ 削限 等 伏 た ((((( た特殊 <b>た</b> <b>た))</b>	ング(((((((()) 「「「床を発ししまししししし」を育る。 こうしんしん おおおおおおおおおおおおおおおおおおおおおおおおおおおおおおおおおお	・ あり → ・ あり ) 施 ・ 実施	・ あり 走れる ・ → 詳細 見: を用いて具存	・ 歩ける・・:	低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌 どの検査につ	( ( ( 、 、 、 、 、 、 、 、 、 、 、 、 、 、 、 、 、	なし ・ なな なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり ) あり )	<b>(たきり</b> )			)	※実施し	ている場合 ) ) ) )	ì
主 な	所見 <b>素活性の</b>	名 ( ( <b>)測定</b> 名 (	検体種、混	舌性値を記載		)								)			)
等	所見 <b>伝子検査</b> 遺伝子 所見	( <b>1</b>	遺伝子変	異について記載	ž	)								)			)
3. その他の所見 その他の 現在の 所見など		( なし	<ul><li>あり</li></ul>	→ 詳細:													)
<b>4. 経 過</b> 現 在 の 治療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方針																	
就学·就労	4. 高	等学校	(専攻科を	校 ( 通常学線 注含む)・高等 8. その他 (											5含む)	)	
現状評価	小児	慢性特定		• 寛解 症患者認定基	準に該当:	しない・す	する・不明		人工呼	吸器等装	<ul><li>判定 着者認定基</li></ul>		 当: し	Jない ·	する・フ	不明	
治療見込期間	通	、院 <b>通院</b>			月 月	日 から 日 から	年 年	<u>月</u>		日 まで 日 まで		(月			)		
上記の	通り診	断し	ます。			医療機関名 および 所在地									科		
平成	1	年	月	B		医部	币名								7-1	EP	
						小児	見慢性特定	疾病指	定医番	号							

告示番	号 13	34 先	天性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性特	定疾症	<b>医療意</b>	見書						
受給者	番号 (			) 新規登録	•	継続	•	転え	入(転出	出地:			)			
虫=	±∠	ふりがな		•		B 4	#-#		π.+		<del>'-</del>			」 / 注		华 /
患	Á	氏名			:	男・女	土工	∓月日	平成	1	ŧ .	月		(満		歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	<b>≪1</b>		出生体重				g	出生	主週数			在胎		週	
現在の	D身長 <sup>※2</sup>	2	. cr	n 現在の体重 <sup>3</sup>	<b>*2</b>			kg	母の生命	年月日	昭和 平成		年	F	1	日
発症	5		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類	病名	6 ライソゾ	ーム病			細分類病	名	77 ムコ	多糖症Ⅲ	型						
1. 臨床所見					L			<u> </u>								
現在の症状 検査所見	新運知知成関脾尿眼の保力を	児マススクリー 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 暗害 可動制限	、必要な場合は( ) に かり で発見 ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( 未実施 ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) (	, ・ あり) → 走れる ・ 歩け 施 → 詳細:	低 肝 骨	歩行障害 血糖 腫大 変形 異顔貌	( to	座位可 い ・ い い ・ い い い い い い い い い い い い い い い い い い い	あり ) あり ) あり )	<b>き</b> り )			)	※実施し	ている場合	`
		処となった主な	ニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニニ	どを用いて具体的に記	載											
断の根拠とな	尿検 X線 その(														) )	
っ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニ	チンなどの	検査について	て検体	種と数値	を記載							
た 主		検査名(			)	検体種							)			,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	È												)
查等		酵素名 ( 所見 (			)	検体種	(						)			)
の結		7月 <b>子検査</b>	遺伝子変異について記	載												,
果		遺伝子名( 所見 (			)	検体種	(						)			)
3. その他の	所見															,
その他の 現在の 所見など	合併 	症 ( なし	· あり → 詳細:													)
4. 経過現																
現在 の治療																
過去の主 な治療・ 検査など																
5. 今後の療	法方針															
就学・	就労	4. 高等学校 7. 未就学が	2. 小中学校 (通常学 交 (専攻科を含む)・高い つ未就労 8. その他 (アンドル)	等専門学校 · 専門	学校/専	修学校など	5. ナ	大学(短	期大学を含	む) (	6. 就労			5含む)	)	
現状詞	平価		: 治癒 ・ 寛解 計定疾病 重症患者認定!						死亡 ・ な器等装着			当: し	<i>」</i> ない・	する・	不明	
治療見证	<b>込期間</b>	入院 通院	年年	月 日から		年年	月月		日 まで 日 まで		(月			١		
上	記の追	週院 負り診断し		月 日 から 医療機 およ 所在	関名 :び	<del>-1+</del>	<u> </u>		<u>н «с</u>	<u>'</u>	· 73			,		
平	成	年	月 日		医師名	3								科	ED	
					小児慢	曼性特定疾	病指	定医番号	号							

告示番号	号 13	35 先3	F性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性特	定疾症	<b>医療意</b>	見書						
受給者都	醫号 (			新規登録	•	継続	•	転え	入(転出	地:			)			
虫=	⊭	ふりがな		-		m +	#-2		w. <del>ct</del>		_	-		<b>/ 注</b>		华 /
患者	∄	氏名				男・女	土工	羊月日	平成	1	Ŧ	月		(満		歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出生体重	[			g	出生	上週数			在胎		週	
現在の	)身長**2	2	. CI	n 現在の体重	<b>%2</b>			kg	母の生年	₹月日	昭和 平成		年	F.	]	日
発病	3		年	月 頃		初診日				年		月		日		
大分類	病名	6 ライソゾ	一厶病			細分類病	名	78 ムコ	多糖症IV	型						
1. 臨床所見							l.									
現在の症状 養査所見	新運知知成関脾尿眼そのが関係の	児マススクリー: 障害 障害 指数* 障害 可動制限 大	・必要な場合は( ) に ングで発見 ( ない ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( 未実施 ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり) ( なし ・ あり) ( なし ・ あり) ( なし ・ あり) ( なし ・ あり)	, ・ あり) → 走れる ・ 歩に 施 → 詳細:	但 肝 气	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 持異顔貌	( to	<u>座位可</u> いいいい	あり ) あり ) あり )	<u></u>			)	※実施し	ている場合	
1		処となった主な	臨床検査所見を数値な	どを用いて具体的に記	2載											
診断の根拠となる	尿検 X線 その(														) )	
ر ا			食査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ <i>L</i>	√コ多糖・アシルカルコ	ニチンなどの	の検査について	て検体	種と数値	を記載							
た 主		検査名(			)	検体種	(						)			`
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	ţ												)
査 等		酵素名 ( 所見 (			)	検体種	(						)			)
の 結		子検査	遺伝子変異について記	載												,
果		遺伝子名( 所見  (			)	検体種	(						)			)
3. その他の戸	所見															<u>,</u>
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>													)
4. 経過現																
現在 の治療																
過去の主 な治療・ 検査など																
5. 今後の療	法方針															
就学·s	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常等 (専攻科を含む)・高 つ未就労 8. その他	等専門学校 ・ 専門 (	学校/専	修学校など	5. ラ	大学(短	期大学を含	む) 6	5. 就労			5含む)	)	
現状評	平価		: 治癒 · 寛解 定疾病 重症患者認定						死亡 ・ 3器等装着者			当: し	Jない · '	する・	不明	
治療見込	<b>込期間</b>	入院 通院	年	月 日か	ò	年	月		日 まで			`				
上	 記の通	週院 り診 断し	年 ,ます。	<u>月 日か</u> 医療機 およ 所在	関名び	年	<u>月</u>		日 まで		(月			)		
平点	戓	年	月 日		医師名	名								科	ED	
					小児性	曼性特定疾	病指	定医番号	号							

告示番	号 13	36 先	<b>天性代謝異常</b>	平成(	)年度 小児慢	性特	定疾病	医療意見	書				
受給者	番号 (			新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	、(転出地)	:		)		
史	<b>≠</b> ∠	ふりがな		-1	H +	<i>H-1</i>		₩ <b>#</b>	<b>Æ</b>	-		/ 进	华 /
患	白	氏名			男・女	土工	∓月日 │	平成	年	月		(満	歳)
出生都	了道府県 <sup>:</sup>	×1		出生体重			g	出生週			在胎	週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2	. cn	n 現在の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年月	日 昭和平成		軍	月	日
発症	夷		年	月頃	初診日			白	F	月	E	3	
大分類	病名	6 ライソゾ	一厶病		細分類病	名	79 ムコ:	多糖症VI型					
1. 臨床所見													
現在の症状 <b>2. 検査</b> 所	新運知知成関脾尿眼の関係を	児マススクリー 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限		・ あり) ・ 走れる ・ 歩ける 逝 → 詳細:	· 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( to	<b>座位可</b>	あり ) あり ) あり )	)		) %	※実施している場	<b>录</b> 合
		拠となった主な	臨床検査所見を数値など	を用いて具体的に記載									
断の根拠とか	尿検 X線 <sup>、</sup> その(												) ) )
つ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニチ〕	ンなどの検査につい <sup>-</sup>	て検体	種と数値を	を記載					
た 主		検査名(			) 検体種						)		,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	;									)
查等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	(					)		)
の結		<sup>円兄</sup> ( <b>:子検査</b>	遺伝子変異について記	載									,
果		遺伝子名( 所見			)  検体種	(					)		)
3. その他の	所見												
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	· あり → 詳細:										)
4. 経過現													
現在の治療													
過去の主 な治療・ 検査など													
5. 今後の振	法方針												
就学・	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常学 (専攻科を含む)・高い で未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専門学	校/専修学校など	5. ナ	、学 (短期	朝大学を含む)	6. 就労			<b>含む)</b> )	
現状	評価		: 治癒 · 寛解 計定疾病 重症患者認定基					死亡 ・ 半 器等装着者認定		当: しな	ない・ す	る・不明	
治療見	込期間	入院 通院	年	月 日から	年	月		日 まで					
上	記の追	<sup>選院</sup> 通り診 断し	<u>年</u> ,ます。	月日 から医療機関および所在地		<u>月</u>		日 まで	(月		回)		
平	成	年	月 日	I	医師名						Ŧ	印	
				,	小児慢性特定疾	病指!	定医番号	를					

告示番号	137	先天	<b>F性代謝</b>	異常	平成(	) <b>£</b>	丰度 小児性	曼性特	寺定疾病	丙 医療	意見書						
受給者番号 (				)	新規	見登録・	継続	•	転	入(転出	出地:			)			
患者		りがな :名					男・女	生	年月日	平成	:	年	月	В	(満		歳)
出生都道府以	具 <sup>※1</sup>				出生	上体重		•	ç	g 出	生週数			在胎		週	
現在の身長	<b>*2</b>			. cm	現在の	0体重**2			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	月		日
発病			年		月頃		初診日	1			年		月		日		
大分類病名	6	ライソゾ-	ーム病				細分類病	名	80 AI	]多糖症V	型						
現在の症状 現在の症状 おび りょうしょう おん 関語 おん 関語 おいまい おいまい おいまい おいまい おいまい おいまい おいまい おいま		ススクリーニ いな な き も 制限 こ に ま で に な に に に に に に に に に に に に に に に に に	ニング(((((((く)でなな、未ななななない。 まいしししししししし	・ あり → ・ あり ) も ・ 実施	・ あり 走れる ・ → 詳細:	歩ける ・ :	· 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	(	座位可 なし ・・・ なななし なななな	あり ) あり ) あり )	こきり )			)	※実施し	ている場合	`
2. 検査所見 診断の	根加ルナ	かった主か	施 庄 烩 杏 எ	見を数値などを	を用いて目体	かに記載											
診断 の根 拠 と	i液検査 検査 線検査 の他	ī ( ( (				~ JIC∃U <b>∓</b> A										) )	
たま	謝産物	<b>別の測定</b> 歪名 (	食査の異常所 アミノ酸・	か見を記載 有機酸・ムコ	多糖・アシ	ルカルニチンな <i>。</i> )			<b>体種と数値</b>	を記載				)			)
な 検 <b>酌</b> 査 等	<b>素活性</b> 酵素	<b>Eの測定</b> 長名 (	検体種、活	舌性値を記載		)	検体種	(						)			,
		<b>查</b> 云子名(	遺伝子変	異について記載	ż	)	検体種	(						)			)
3. その他の所見	所見	i (															)
会 その他の 現在の 所見など	併症	( なし	・あり	→ 詳細:													)
4. 経 過																	
現 在 の 治 療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方針																	
就学・就労	4. 7.	高等学校 未就学かっ	(専攻科を つ未就労	校( 通常学総 含む)・ 高等 8. その他(	専門学校	・ 専門学校/	専修学校など	5.	大学(短	期大学を含	含む)	6. 就労			5含む)	)	
現状評価		児慢性特:		・ 寛解 定患者認定基	準に該当:	しない・っ	する・ 不明		人工呼吸	及器等装着			当: (	Jない ·	する・フ	不明	
治療見込期間	-	入院 通院	<del>                                     </del>			日 から 日 から	<u></u> 年 年	月 月		日 まで 日 まで		(月			)		
上記の		診断し	ます。	. ,		医療機関名 および 所在地	•	, ,				. / 4		I			
平成		年	月	日		医部	币名								科	ED	
						小児	見慢性特定物	<b>笑病</b> 指	定医番	号							

告示番	号 12	28 先	天性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性性	寺定疾病	医療意	見書					
受給者	番号 (			) 新規登	<b>録</b> ・	継続	•	転入	、(転出	地:		)			
患	者	ふりがな				男・女	牛	年月日	平成	年	F	1	日 (清	苗	歳)
751	н	氏名						. 1/31	1 72%			•	<u>п</u> (л		73% 7
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生体	重			g	出生	上週数		在胎	4	週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在の体	重 <sup>※2</sup>			kg	母の生命		和 <sup>2</sup> 成	年		月	日
発症	苪		年	月頃		初診日				年	F.		日		
大分類		6 ライソ	ゾーム病			細分類病	名	81 フコミ	シドーシス						
1. 臨床所見		- ΦI= ○ <b>‡</b> ⊃		\ rb/===±											
			け、必要な場合は( Iーニングで発見 ( カ	) 内に記載 はし ・ あり)											
		障害		→ 走れる ·	歩ける・	歩行障害		座位可	<ul><li>寝たる</li></ul>	<b>≛り)</b>					
現		障害	( なし ・ あり												
在		指数 <sup>※</sup>	(未実施・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・			/广	,	+>1	+6 )			)	※実施	している場	合
の 症		障害 可動制限	( なし ・ あり ( なし ・ あり			低血糖 肝腫大		なし ・ なし ・							
状	脾腫		(なし・あり	•		が 開変形		なし・							
		結石	(なし・あり	•		特異顔貌		なし・							
	眼科	的異常	(なし・ あり	•											
2. 検査所見		也の症状	( なし・あり →	· 所見:								)			
		拠となった主	な臨床検査所見を数値	などを用いて具体的	に記載										
断		検査(												,	)
o In		渣(													)
根 拠	ス なん	検査 ( 也 (												;	)
٤	Coyl													•	,
なっ	確定診断	に至った特別	株検査の異常所見を記載	芨											
た			E アミノ酸・有機酸・	ムコ多糖・アシルカ				<b>棒と数値</b> を	と記載						
主		検査名			)	検体種	(					)			`
な 検			( ピ 検体種、活性値を記	1卦											)
查		酵素名		J #X	)	検体種	(					)			
等		所見			,	53111	•					,			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について	記載											
果		遺伝子名 所見	(		)	検体種	(					)			`
3. その他の		ΠЖ	(												
その他の	合併	症(な	し ・ あり → 詳細	:											)
現在の															
所見など															
4. 経 過															
現															
在															
の治															
療															
過去の主															
過去の主な治療・															
検査など															
5. 今後の振	療法方針														
		1 就学前	〕 2. 小中学校( 通常	学級・ 通級・!	特別支援学	・級 ) 3 #	き別さ	5摆学校(	小中学部	<ul> <li></li></ul>	を含む高	等部 )			
就学・	就労		校(専攻科を含む)・										労も含む)		
		7. 未就学	なかつ未就労 8. その他	3 (										)	
現状	評価		印 : 治癒 · 寛												
		小児慢性 入院	:特定疾病 重症患者認定 			る · 不明 年				<b></b> 皆認定基準	に該当:	しない	・ する ・	不明	
治療見	込期間	通院	年		<u>から</u> から	<del></del>	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで	( )			1 )		
上	記の追		します。		<del></del> 療機関名	· ·						<u> </u>	- /	-	
					および										
					近 所在地										
				,	=								科		
平	成	年	月 E	3	医師	i名							71=1	ED	
			·											•	
						.he .hu .u +	-11 سي.	:	=						
					小児	慢性特定疾	抦指	正医番号	<u> </u>						

告示番号	引 13	4 先牙	F性代謝異常	平成 ( )	年度 小児慢	性特定經	<u> </u>	医療意見書	<u> </u>				
受給者番	号 (		)	新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	• [	転入	(転出地:			)		
	z	ふりがな			H +	<b>#</b> 左曰!		파라	Æ	-		:#	华 /
患者	3	氏名			男・女	生年月日		平成	年	月	日 (	冲	歳)
出生都说	道府県 <sup>※</sup>	<b>1</b>		出生体重			g	出生週数		在	E胎	週	
現在の	)身長 <sup>※2</sup>		. cm	現在の体重**2			kg	母の生年月日	昭和 平成	年		月	日
発病	i		年	月頃	初診日			年		月	日		
大分類物	病名	6 ライソゾ	ーム病		細分類病	名 82	マンノ	シドーシス					
1. 臨床所見													
現在の症状 查所見	新運知知成関脾尿眼の間が	児マススクリー: 障害 障害 指数 <sup>**</sup> 障害 可動制限 大		・ あり) 走れる ・ 歩ける Ē → 詳細:	· 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	・ 座位 ( なし ( なし ( なし ( なし	•	あり ) あり ) あり )			) <u>*</u> ***	施している場	合
11		処となった主な	臨床検査所見を数値など	を用いて具体的に記載									
診断の根拠となる。	尿検 X線t その(t											)	) ) )
تا ا			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ムコ	]多糖・アシルカルニチン	ѵなどの検査について	て検体種と数	数値を	記載					
た 主		検査名 ( 所見 (			) 検体種	(					)		,
な 検			検体種、活性値を記載										)
査 等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	(				,	)		)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記載	戱									,
果		遺伝子名( 所見  (			)  検体種	(					)		)
3. その他の所	<b>所見</b> 合併	庁 <i>(</i> +)」	· あり → 詳細:										,
その他の 現在の 所見など	<b>□</b> 1#1	班 (なし	<ul><li>のり → 評価:</li></ul>										,
4. 経過													
現 在													
の治療													
過去の主													
な治療・ 検査など													
5. 今後の療法	法方針												
就学・勍	扰労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 ( 通常学 ( 専攻科を含む) ・高等 つ未就労 8. その他 (	・専門学校 · 専門学校	交/専修学校など	5. 大学	(短期	大学を含む)	6. 就労		就労も含む	)	
現状評	呼価		: 治癒 · 寛解 定疾病 重症患者認定基					死亡 ・ 判定 器等装着者認定!		<b>á:</b> しない	ハ・ する	<ul><li>不明</li></ul>	
治療見込	期間	入院	年	月 日から	年	月	E	∃ まで		3.34			
		通院 iり診 断し		<u>月 日 から</u> 医療機関: および	年 名	月	E	3 まで	(月		回 )		
				所在地							<b>すい</b>		
平成	龙	年	月 日	<u> </u>	医師名						科	印	
				\J	小児慢性特定疾	病指定医	番号	<del>;</del>					

告示番	号 11	4 先	天性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性特	定疾病	医療意	意見書						
受給者	番号 (			) 新規登録	•	継続	•	転入	(転出	出地:			)			
虫	<b>≠</b> ×	ふりがな		-		m +	##		π <del>ι</del>	,	<b>-</b>	-		1 / #		歩 \
患	白	氏名			-	男・女	土井	月日	平成	1	Ŧ	月		(満		歳)
出生都	了道府県 <sup>:</sup>	<b>%1</b>		出生体重				g	出生	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2	. CI	m 現在の体重 <sup>3</sup>	<b>*2</b>			kg	母の生命	年月日	昭和 平成		年	F	1	日
発症	苪		年	月 頃		初診日				年		月		日		
大分類	爾名	6 ライソゾ	`-ム病			細分類病	名 8	33 アス	パルチルグ	ルコサミ	ン尿症					
1. 臨床所見					L											
現在の症状 2. 検査所見	新運知知成関脾尿眼の	児マススクリー 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限		J ・ あり) → 走れる ・ 歩け 施 → 詳細:	低 肝 骨	歩行障害 血糖 腫大 変顔貌	( ( な な な な な	<b>座位可</b> ししししし	あり ) あり ) あり )	<b>きり</b> )			)	※実施し	ている場合	`
		拠となった主な	ニニュニュ	どを用いて具体的に記	載											
診断の根拠とな	尿検 X線 <sup>、</sup> その(														) )	
つ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ <i>L</i>	ムコ多糖・アシルカルニ	ニチンなどの	検査について	て検体科	重と数値を	を記載							
た 主		検査名(			)		(						)			`
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	戈												)
查 等		酵素名 ( 所見 (			)	検体種	(						)			)
の 結		· <b>子検査</b>	遺伝子変異について記	己載												,
果		遺伝子名( 所見(			)	検体種	(						)			)
3. その他の	)所見															
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	· あり → 詳細:													)
4. 経過																
現 在 の																
治療																
過去の主 な治療・ 検査など																
5. 今後の療	療法方針															
就学・	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常等 (専攻科を含む)・高 つ未就労 8. その他	等専門学校 · 専門 (	学校/専	修学校など	5. 大	学(短期	朝大学を含	む) (	5. 就労			5含む)	)	
現状	評価		: 治癒・ 寛解 対定疾病 重症患者認定						死亡 ・ 器等装着			当: し	<i>」</i> ない ・	する・	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年	月 日から	ò	年	月		日 まで							
上	記の追	<sup>週院</sup> 通り診 断し	年 <u>年</u> ノます。	<u>月 日から</u> 医療機 およ 所在	関名 び	_ 年	<u>月</u>		日 まで		(月			<i>)</i>		
平	成	年	月 日	MI	医師名	<b>3</b>								科	印	
					小児慢	慢性特定疾	病指定	它医番号	를							

告示番	号 12	20 先	天性代謝異常	平成	( )	年度 小児慢	性物	<b>持定疾病</b>	医療意	見書					
受給者	番号 (			)	新規登録	· 継続	•	転入	、(転出	地:		)			
患	者	ふりがな 氏名				男・女	生	年月日	平成	年	F	1	日 (満		歳)
.1./1 +/2	7)44 ID 3								111.6	L\B\#L		<del>-</del>		\ <del></del>	
	『道府県 <sup>》</sup>				出生体重			g		上週数 		在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	•	cm 現	在の体重 <sup>※2</sup>		•	kg	母の生年		F成	年	F.		日
発症	丙		年	月頃	Į	初診日				年	F.	]	日		
大分類	<b>頁病名</b>	6 ライソン	ブーム病			細分類病	名	84 シア!	バーシス						
1. 臨床所見		このに○をつい	ナ、必要な場合は(	)内に記載	<del>}</del>										
	新生	児マススクリ-	-ニングで発見 (	なし・あ	<sub>5</sub> り )										
現		障害 障害		り → 走れる り )	・ 歩ける	<ul><li>步行障害</li></ul>	•	座位可	<ul><li>寝たる</li></ul>	きり )					
在	知能	指数※	(未実施・	実施 → 詳	細:	10° 1 100	,					)	※実施し	ている場合	
の 症		障害 可動制限	( なし ・ あ ( なし ・ あ			低血糖 肝腫大		なし ・ なし ・							
状	脾腫	大	(なし・ あ	り )		骨変形	( ;	なし・	あり )						
		結石 的異常	( なし ・ あ ( なし ・ あ			特異顔貌	( ;	なし・	あり )						
2 检本配		也の症状	(なし・あり	→ 所見:								)			
2. 検査所列		拠となった主な	お臨床検査所見を数例	値などを用いて	具体的に記載										
診 断		検査(												)	
の 根		査 ( 検査 (												)	
拠 と	その作	也 (												)	
な	確定診断	に至った特殊	検査の異常所見を記	己載											
った			アミノ酸・有機酸	・ムコ多糖・	アシルカルニチン			種と数値を	記載			`			
主 な		検査名 ( 所見 (				)  検体種	(					)			)
検			検体種、活性値を	記載		\ <del>\</del>	,					`			
查 等		酵素名 ( 所見 (				)  検体種	(					)			)
の 結		<b>子検査</b>	遺伝子変異につい	て記載		\ <del>\</del>	,					`			
果		遺伝子名( 所見  (				)  検体種	(					)			)
3. その他の	<b>)所見</b> 合併	症 (か)	、 ・ あり → 詳	ķш •											)
その他の 現在の	μи	л ( ж	) W) 7 p+/	. ш											,
所見など															
4. 経 過															
現 在															
の															
治 療															
過去の主															
な治療・検査など															
	±>+ <b>-</b> - 61														
5. 今後の振	<b>徐</b> 本力軒														
		1. 就学前	2. 小中学校( 通	常学級・ 通	級 ・ 特別支持	爰学級 ) 3. 特	詩別支	接学校(	小中学部	・専攻科	を含む高	等部 )			
就学・	·就労		交(専攻科を含む)。 かつ未就労 8. その		校 ・ 専門学校	交/専修学校など	5. :	大学(短其	引大学を含	む) 6.	就労(就	学中の就労	も含む)	)	
現状	≣亚/邢		] : 治癒 ・		対善・ 不変	と 再発	. 悪	悪化・	死亡・	判定不能	Ě			,	
-5\tau1/\	рΤΊЩ	小児慢性特 入院	寺定疾病 重症患者語 年	忍定基準に該当 月	<u>当: しない・</u> 日から	する · 不明 年	月		器等装着を 3 まで	皆認定基準	に該当:	しない・	する・	不明	
治療見		通院	年	月 月	日から	年	月			( ,	月		)		
E	記の通	通り診 断	します。		医療機関	_ 名									
					および 所在地										
					加土地								科		
平	成	年	月	日	医	<b>E師名</b>							17	ED	
					/J	·児慢性特定疾	病指	定医番号	<del>-</del>						
i															

告示番号	号 11	6 先3	<b>F性代謝異常</b>	平成 ( )	年度 小児慢	性特定疾	病	医療意見書				
受給者都	醫号 (			新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	· •	云入	(転出地:		)		
===	₽	ふりがな		•	H +	<b>#</b> # # # # # # # # # # # # # # # # # #	, ,	T/C	<del>/-</del>		口 / 洪	
患者	<b>a</b>	氏名			男・女	生年月日	]   -	平成	年	月	日 (満	歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	×1		出生体重			g	出生週数		在胎	ì	<b>周</b>
現在の	0身長**2	2	. cn	n 現在の体重 <sup>※2</sup>		. 1	kg £	母の生年月日	昭和 平成	年	月	日
発病	3		年	月頃	初診日			年	J	目	日	
大分類	病名	6 ライソゾ	一厶病		細分類病	名 85 カ	ブラクト	トシアリドーシス				
1. 臨床所見												
現在の症状 養査所見	新運知知成関脾尿眼その	児マススクリー: 障害 障害 指数* 障害 可動制限 大		・ あり ) ・走れる ・ 歩ける 西 → 詳細:	· 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	・ 座位で ( なし ( なし ( なし ( なし	・ あ ・ あ	50 ) 50 ) 50 )		)	※実施してい	る場合
		拠となった主な	臨床検査所見を数値など	を用いて具体的に記載								
診断の根拠となる。	尿検 X線 その(											) ) )
י כ "			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニチン	ѵなどの検査について	て検体種と数	値を記	己載				
た 主		検査名 (所見 (			) 検体種	(				)		,
な 検			検体種、活性値を記載									)
査 等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	(				)		)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記	載								,
果		遺伝子名( 所見  (			)  検体種	(				)		)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	·	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>									,
その他の 現在の 所見など	□1 <del>11</del>	雅 (なび	・ めり 一 詳和:									,
4. 経過												
現 在												
の 治 療												
過去の主												
な治療・ 検査など												
5. 今後の療	法方針											
就学•5	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常学 (専攻科を含む)・高等 つ未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専門学村	交/専修学校など	5. 大学(	短期プ	大学を含む)	6. 就労(京		も含む)	
現状訓	平価		<ul><li>: 治癒・ 寛解</li><li>症疾病 重症患者認定基</li></ul>					E亡・判定 等装着者認定基		しない・	する・ 不即	3
治療見	<b>込期間</b>	入院	年	月 日から	年	月	日	まで				
		通院 負り診 断し	<u></u>	<u>月 日 から</u> 医療機関: および	年 名	月	日	まで	(月		)	
				所在地							<b>T</b> .1	
平	成	年	月 日	Ø	医師名						科 E	£p
				/]	\児慢性特定疾	病指定医	番号					

告示番	号 12	21	先天	性代謝	異常	平成(	)	年度	医小児	曼性特	寺定疫	病	医療	急見書	<u> </u>					
受給者	番号(				)	新規	見登録	•	継続	•	<b>#</b>	転入	. (転出	出地:			)			
患	孝	ふりが						Е	男・女	生	年月日		平成		年	月	Е	日(満		歳)
\C\.	Н	氏名							- X		<del></del> /	_	T-13%		<del>+</del>	/3		1 (1111)		/J.X. /
出生都	了道府県 <sup>※</sup>	<b>%1</b>				出生	<b>上体重</b>					g	出	生週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2			. cm	n 現在0	D体重 <sup>※2</sup>					kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	]	日
発症	有			年		月頃			初診E	3				年		月		日		
大分類	病名	6 5	イソゾー	-ム病					細分類病	名	86	GM1	L-ガングリ	オシド-	ーシス					
1. 臨床所見		- 01-01	たつは	.v.π+ν+Β.	∆ı+ ( )	ch/==7.#¥		•												
				ひ <del>女</del> な場。 ングで発見	合は( ) 引 ( なし	・ あり	)													
***	運動 知能	障害 暗宝			<ul><li>あり →</li><li>あり )</li></ul>	走れる・	歩ける	•	歩行障害	•	座位i	可	<ul><li>寝た</li></ul>	きり )						
現 在		PE 指数 <sup>※</sup>			施・実施	函→ 詳細	:										)	※実施し	ている場合	
の 症	成長	障害 可動制	78		・あり)				血糖		なし		あり )							
状	牌腫		PIX		<ul><li>あり)</li><li>あり)</li></ul>				腫大 変形		なし なし		あり ) あり )							
		結石			<ul><li>あり)</li></ul>			特	異顔貌	(	なし	•	あり)							
		的異常 也の症状			・ あり) ・あり → 列	f見:											)			
2. 検査所見		LAN LAN A	<b>-</b>			* m = 4	LAD (-=== ±1)													
診 断		拠となっī i検査(		は、一般ない	f見を数値など	を用い(具体	別に記載												)	
の		查(																	)	
根 拠	X線 その化	検査 ( 也 (																	)	
<u>د</u>																			,	
つ					所見を記載 有機酸・ムI	7多糖・アミン	ルカルーチ丶	ンナンどのご	給杏につい	ケねん	ト 種レ数	か値を	·記載							
た 主		検査名		ノン殴・	日7成股 7 Д	コシがら・テン	י (_עונועו	)	検体種		MEC 9)	X IIE.G	ᅟᆸᆫᆍᄊ				)			
な		所見	( ::::::::::::::::::::::::::::::::::::	+>/+IE :	工业 (古去三) +															)
検 査		活性の) 酵素名		快体裡、	活性値を記載			)	検体種	(							)			
等 の		所見	(																	)
結		<b>子検査</b> 遺伝子:		遺伝子変	異について記述	鈛		)	検体種	(							)			
果		所見	(						IX FT-IE											)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	症 (	なし,	<ul><li>あり</li></ul>	→ 詳細:															)
その他の現在の		, <u></u> (	.0.0	0,,,	DIVIDE.															,
所見など																				
4. 経 過																				
現在																				
在 の																				
治 療																				
過去の主 な治療・																				
検査など																				
5. 今後の振	法方針																			
		4 12	<del>14.14</del> ,	I <del></del>	*1+ \ \3\\	6H \26H	#+ Dil +-	T#1 574 (11		4+01-	⊢1₩ <del>274</del> 1	L+ /	.1	, ±	TL 11 + A	+\=\c-	4n \			
就学・	就労	4. 高等	等学校	(専攻科	対 (通常学を含む)・高等													ち含む)	,	
*C-15	==:/==		就学かつ ○印		8. その他( ・ 寛解	· 改善	· 不刻	変・	再発	• ]	悪化		死亡・	判定	不能				)	
現状	評価	小児慢	曼性特定		症患者認定基				· 不明	,			器等装着			当: し	Jない ·	する・	不明	
治療見	込期間	入 通			<u>年</u> 年		日 から 日 から		<u>年</u> 年	<u>月</u> 月			∃ まで ∃ まで		(月			)		
上	記の通			ます。	•		医療機関	名		, ,		-	. 5		. / .			-		
						•	および													
							所在地	ļ												
717	成	年	F	月				左師力	,									科	ĽΠ	
<del>''</del>	.YTV	4	-	H	日		<u>[</u>	医師名	1										印	
								1. 10 ±=	3 Juliu +	<u></u>	:	<b></b>	1							
							1.	小児慢	性特定	矢柄指	正医	奋号	ī							

告示番	号 12	22 先	天性代謝異常	平成	( )	年度 小児慢	性物	<b>持定疾病</b>	医療意	見書						
受給者	番号 (			) #	新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	、(転出	地:			)			
患	者	ふりがな				男・女	生:	年月日	平成	1	¥	月	F	日(満		歳)
		氏名				7, 1		T/ J []	1 /3/4			/ ,	-	⊒ ( /\ <u>~</u> )		/JXL /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		ļ	出生体重			g	出生	主週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現	在の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生命	年月日	昭和 平成		年	月		日
発症	苪		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類	<b>頁病名</b>	6 ライソン	ーム病			細分類病	名	87 GM2	2-ガングリ	オシドー	シス					
1. 臨床所見			V=1/18.41.7	\+				L								
			、必要な場合は( ・ニングで発見 (	) 内に記載なし・ あ												
***		障害 障害		り → 走れる り )	・ 歩ける	· 歩行障害	•	座位可	<ul><li>寝た</li></ul>	きり )						
現 在		卢吉 指数 <sup>※</sup>	(未実施・	実施 → 詳	細:								)	※実施し	ている場合	
の 症		障害 可動制限	( なし ・ あ! ( なし ・ あ!			低血糖 肝腫大		なし ・ なし ・								
状	脾腫		(なし・あり			骨変形		なし・								
		結石 的異常	( なし ・ あ! ( なし ・ あ!			特異顔貌	( )	なし・	あり )							
		也の症状	( なし · あり -	- ,									)			
2. 検査所見		枷とかった主た	は臨床検査所見を数値	直かどを田いてり	国体的に記載											
診 断	血液	検査(	ᄧᄪᄭᆟᄎᄇᄼᄁᇨᇉᅑᆝ	世体とと用いて	F 140 JIC 00 4%										)	
の根		査 ( 検査 (													)	
拠	その代														)	
とな	確定診断	に至った特殊	検査の異常所見を記	計												
った			アミノ酸・有機酸		アシルカルニチン	などの検査について	(検体	種と数値を	記載							
主		検査名 ( 所見 (				)  検体種	(						)			)
な 検			検体種、活性値を	記載												,
査 等		酵素名 ( 所見 (				)  検体種	(						)			)
の 結		·····································	遺伝子変異につい	て記載												,
果		遺伝子名( 所見 (				)  検体種	(						)			)
3. その他の	)所見		+ In =34/	·m												<u></u>
その他の	合併	症 (なし	· あり → 詳網	祖:												)
現在の 所見など																
4. 経 過																
現																
在 の																
治 療																
過去の主 な治療・																
検査など																
5. 今後の振	療法方針															
		1. 就学前	2. 小中学校( 通	常学級・ 通	級 ・ 特別支持	爰学級 ) 3. <sup>特</sup>	胡支	接学校(	小中学部	・朝	女科を含	む高等	部 )			
就学•	就労	4. 高等学校	饺(専攻科を含む)・	高等専門学										も含む)	`	
TOUR	/		い未就労 8. その : 治癒 ・ 1		「善・ 不変	· 再発	• 悪	悪化・	死亡・	判定	不能				)	
現状	評価	小児慢性特	异定疾病 重症患者認	忍定基準に該当	á: しない・	する・不明		人工呼吸	器等装着			当: し	Jない ·	する・フ	下明	
治療見	込期間	入院 通院	年	<u>月</u> 月	日 から 日 から	<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		∃ まで ∃ まで		(月			)		
上	記の通	重り診断し			医療機関									-		
					および											
					所在地									IN.		
平	成	年	月	日	医	<b>三師名</b>								科	ED	
					<b>/</b> ]	、児慢性特定疾	病指	定医番号	<del>-</del>							
					_											

告示番	号 11	15	先天	性代謝	異常 ニュー	<u> 平成(</u>		) 年月	度 小児性	曼性特	寺定疾症	<b>写 医療</b>	意見書						
受給者	番号 (				)	新	規登録	•	継続	•	転え	入(転	出地:			)			
患	者	ふりか 氏名						Ē	男・女	生	年月日	平成		年	月	E	日(満		歳)
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	×1				出	生体重				g	Н	出生週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2			cm	1 現在	の体重 <sup>※2</sup>				kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	1	日
発症	苪			年		月頃			初診日	1			年		月		日		
大分類	[病名	6 5	イソゾ-	-ム病					細分類病	名	88 異刻	杂性白質	ジストロ	フィー					
1. 臨床所見		±.ΦI=C	をつけ	必要が担合	×I+ ( )	内に記載													
現在の症状	新運知 知成関脾尿眼の限の	児マス 障害 障害 指数 障事 可動制	スクリーニ 川限	ことができます。 でではいまない。 ことができません。 これではいません。 これでは、 とはは、 とはは、 とはは、 とはは、 とはは、 とはは、 とはは、	は( ) ・ あり まり ・ あり ) ・ あり ) ・ あり) ・ あり) ・ あり) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり )	・ あり ・走れる 西 → 詳細	・歩ける	低肝骨	歩行障害 血糖 腫大 変異顔貌	( :	座位可 なし・・ なし・・ なし・・	あり ) あり ) あり )	たきり )			)	※実施し	ている場合	à
2. 検査所見		拠となっ	た主なほ	塩床検査所	見を数値など	を用いて具	体的に記載	<u> </u>											
診断の根拠とお	尿検 X線 <sup>、</sup> その(		(															) ) )	
つ				食査の異常所 マミノ酸・3	f見を記載 有機酸・ムI	7多糖・ア	シルカルニチ	ンナシどの	給杏につい	て給け	<b>ト</b> 種レ数値	を記載							
た 主		検査名	<b>4</b> (	) <b>(</b> ) EX	nixex A.	194/A ),	~ /V/3/V= / ·	)	検体種			. C 10 + X				)			
な 検	酵素	所見 <b>活性の</b>	( )測定	検体種、活	舌性値を記載														)
查等		酵素名						)	検体種	(						)			)
の 結		所見 : <b>子検査</b>	i i	遺伝子変勢	異について記述	載													,
果		遺伝子	<del>"</del> 名( (					)	検体種	(						)			)
3. その他の				± 10	=344m														
その他の 現在の 所見など	合併	· <b>征</b>	(なし	・あり	→ 詳細:														)
4. 経過																			
現 在																			
の 治 療																			
過去の主 な治療・ 検査など																			
5. 今後の振	療法方針																		
		<u> </u>	314.3.¢		1÷ ( /ᢒᠠᡟᢧ	.v. \.v.	4+01-	-100 244 61	7.)	4+ 011 -+	-102 374 1-4-	/ .lb-354	÷n ==	r <b>L</b> TN+ Δ	\- <u>-</u>	÷r \			
就学・	就労	4. 高 7. 未	等学校 就学かっ	(専攻科を O未就労	校( 通常学 含む)・ 高等 8. その他(	等専門学校	・専門学	校/専(	<b>修学校など</b>	5.	大学(短	期大学を	含む)	6. 就労			も含む)	)	
現状	評価				<ul><li>寛解</li><li>註患者認定基本</li></ul>										当:	しない・	する・	不明	
治療見	込期間		、院 直院		<u>年</u> 年	<u>月</u> 月	日 から 日 から		<u>年</u> 年	月 月		日 まで 日 まで		(月			)		
上	記の通			ます。	·	-	医療機関 および 所在地			,,						П	-		
平	成	í	年	月	日			医師名	ź								科	ЕD	
								小児慢	慢性特定病	矣病指 ———	定医番	号							

告示番	号 12	25 先	天性代謝	異常	平成(	)	年度 小児情	曼性华	寺定疾病	医療意	見書					
受給者	番号(			)	新規	<b>登録</b>	継続	•	転刀	(転出	地:		)			
患	者	ふりがな 氏名					男・女	生	年月日	平成	年	月	Е	(満		歳)
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>			出生	E体重		ı	g	出生	上週数		在胎		週	
現在	の身長 <sup>※</sup>	2		. cm	現在の	)体重 <sup>※2</sup>		ı	kg	母の生年		2 2 2 7 成	年	月		日
発症	丙		年		月頃		初診日				年	月		日		
大分类	頭病名	6 ライソゾ	ーム病				細分類病	名	89 =-	マン・ピック	(Niema	ınn-Pick)	病			
1. 臨床所見		- 01- 0 <b>t</b> 21+	心面が担る	àは (	+ı/==1 <del>±!</del>		l		L							
現在の症状	新運知知成関脾尿眼の その	児マススクリー 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限	ニング(((((((())でないは未ななななななななななななななななななななななななななななななななななな	しくなし	・ あり 走れる ・ i → 詳細:	歩ける	· 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( :	座位可 なし・・ ななし・・ ななし・・	あり ) あり ) あり )	<b>≐</b> り )		)	※実施し	ている場合	ì
2. 検査所見		拠となった主な	臨床検査所	f見を数値など	を用いて具体	的に記載										
診断の根拠とな	血液 尿検 X線 その(	検査( 音 ( 検査 ( 也 (													)	
っ		に至った特殊は <b>産物の測定</b>			1多糖・アシ	ルカルニチンカ	などの検査につい	て検は	k種と数値	を記載						
た 主		検査名(			"-		) 検体種						)			١
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、決	舌性値を記載												)
查 等		酵素名 ( 所見 (					) 検体種	(					)			)
の 結	遺伝		遺伝子変	異について記載	烖		)  検体種	(					)			,
果		所見 (						(								)
3. その他の その他の 現在の 所見など		症 (なし	<ul><li>あり</li></ul>	→ 詳細:												)
4. 経 過																
現 在																
の 治 療																
過去の主 な治療・ 検査など																
5. 今後の新	療法方針															
就学・	·就労	4. 高等学校	き (専攻科を	含む)・高等			学級 ) 3. <sup>!</sup> :/専修学校など							(含む)		
現状	評価	一つに〇印	: 治癒				• 再発								) 	
		小児慢性特 入院	おおります。   			しない ・ 日 から	<u>する · 不明</u> 年	月		と器等装着者 日 まで	5認定基準	に該当:	しない・	する・フ	<u>不明</u>	
治療見		通院 重り診 断し	 」ます。	年		日 から 医療機関名 および	年	月		日 まで	( )	月		)		
<del>Ψ</del>	<sup>z</sup> 成	年	月	日		所在地 医	師名							科	ED	
						小	児慢性特定疫	病指	定医番号	弓						

告示番	号 11	8 先	<b>天性代謝異常</b>	平成 (	年度 小児慢	性特定疾	病	医療意見書				
受給者	番号(			新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	· •	云	(転出地:		)		
- 中:	<b>≠</b> ×	ふりがな			H +	<b>#</b> #日日	, ,	T ct	<del>/-</del>	П	口(洪	歩 \
患	白	氏名			男・女	生年月日	1   -	平成:	年	月	日 (満	歳)
出生都	了道府県 <sup>:</sup>	<b>%1</b>		出生体重			g	出生週数		在胎		週
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2	. cn	n 現在の体重 <sup>※2</sup>		. k	kg f	母の生年月日	昭和 平成	年	月	日
発症	夷		年	月頃	初診日			年	,	月	日	
大分類	<b>顛病名</b>	6 ライソゾ	一厶病		細分類病	名 90 ゴ	<b>ブーシ</b>	ɪ (Gaucher)	病			
1. 臨床所見												
現在の症状 <b>2. 検査</b> 所	新運知知成関脾尿眼の	児マススクリー 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限		・ あり) ・ 走れる ・ 歩ける	· 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	・ 座位 ロ ( なし ・ ( なし ・ ( なし ・	・ あ ・ あ	50 ) 50 ) 50 )		)	※実施して	いる場合
		拠となった主な	臨床検査所見を数値など	を用いて具体的に記載								
断の根拠とか	尿検 X線 <sup>、</sup> その(											) ) )
つ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニチン	ンなどの検査につい <sup>-</sup>	て検体種と数々	値を記	己載				
た 主		検査名(				(				)		,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	;								)
查等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	(				)		)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記	載								,
果		遺伝子名( 所見(			)  検体種	(				)		)
3. その他の		·· / +\/	+ 6 > = + 6									
その他の 現在の 所見など	合併	・	· あり → 詳細:									,
4. 経過												
現 在												
の 治 療												
過去の主												
な治療・ 検査など												
5. 今後の振	療法方針											
就学・	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常学 で (専攻科を含む)・高い で未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専門学	校/専修学校など	5. 大学(	短期ス	大学を含む)	6. 就労(京		<b></b> も含む) )	
現状	評価		<ul><li>: 治癒・ 寛解 持定疾病 重症患者認定基</li></ul>					E亡・ 判定 等装着者認定基		: しない・	する・不	明
治療見	込期間	入院	年	月 日から	年	月	日	まで				
		通院 直り診 断し	<u></u> 年 ,ます。	月 日 から 医療機関	<u>年</u> 名	月	<u> </u>	まで	(月		)	
				および 所在地								
平	·成	年	月 日		医師名						科	ЕР
				1.	<b>小児慢性特定疾</b>	病指定医翻	番号					

告示番号	<del>1</del> 12	7 先3	F性代謝異常	平成(	)年度 小児	慢性	<b>持定疾病</b>	5 医療意	見書						
受給者番	号 (			新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転刀	人 (転出	地:			)			
	2	ふりがな			H +	- H	· <b>左</b> □ □	₩.	<i></i>				/ 注		华 /
患者	3	氏名			男・女	\   ±	年月日	平成	白	F	月		(満	,	歳)
出生都道	道府県 <sup>※</sup>	1		出生体重			g	出生	生週数			在胎	ì	周	
現在の	身長 <sup>※2</sup>		. cn	n 現在の体重 <sup>※2</sup>	2		kg	母の生命	年月日	昭和 平成	1	¥	月		日
発病			年	月 頃	初診	∃			年		月		日		
大分類和	病名	6 ライソゾ	ム病		細分類類	<b></b>	91 ファフ	ブリー (Fa	bry)痘	5					
1. 臨床所見															
現在の症状 資所見	新運知知成関門 無限 無限 無限 無限 無限 無限 無限 無限 無限 無限 無限 無限 無限	児マススクリー: 障害 障害 指数 <sup>※</sup> 障害 可動制限 大		・ あり) ・ 走れる ・ 歩ける も → 詳細:	<ul><li>歩行障害</li><li>低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌</li></ul>	(	座位可 なし ・ ななし ・ ななし	あり ) あり ) あり )	きり )			)	※実施してい	る場合	
	診断の根拠	処となった主な	臨床検査所見を数値など	で用いて具体的に記載	į										
断の根拠とい	尿検: X線板 その低													) ) )	
J 1			検査の異常所見を記載 - アミノ酸・有機酸・ム!	コ多糖・アシルカルニチ	シなどの検査につ	いて検付	本種と数値	を記載							
た 主	,	検査名(			)  検体種							)			,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載												)
査 等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	<b>İ</b> (						)			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記	載											,
果		遺伝子名( 所見  (			)  検体種	₫ (						)			)
3. その他の所		Ė ( t)	+10 > =\( \psi \)												
その他の 現在の 所見など	合併; 	正 (なし	· あり → 詳細:												)
4. 経過															
現 在															
の 治 療															
過去の主															
な治療・ 検査など															
5. 今後の療法	去方針														
就学・就	尤労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常学 (専攻科を含む)・高等 つ未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専門学	学校/専修学校など	ے 5.	大学(短	期大学を含	む) 6	. 就労			含む) )		
現状評	価		: 治癒 · 寛解 定疾病 重症患者認定基					死亡 ・ 器等装着			ر. انا : ا	こ、これ	る・不明	月	
治療見込	期間	入院	年	月 日から	年	F.		日 まで					J 175		
		<u>通院</u> iり診 断し	<u> </u> 年 <u>年</u> ,ます。	月   日 から     医療機関	年 月夕	F.	1	日まで	(	月		回 )			
				医療機能 および 所在地											
平成	戈	年	月 日		医師名								科 [	£ρ	
					小児慢性特定	疾病指	<b>旨定医番</b> 号	륵							

告示番号	117	先天	<b>F性代謝</b> 昇	具常	平成(	)	F度 小児慢	性物	<b>宇</b> 定疾症	<b>医療</b> 意	見書						
受給者番号 (				)	新規	見登録・	継続	•	転刀	入 (転出	:地:			)			
患者		りがな こ名					男・女	生	年月日	平成	ź	Ŧ	月	日	丨(満		歳)
出生都道府	具 <sup>※1</sup>				出生	<b>体重</b>			g	出生	生週数			在胎		週	
現在の身長	<b>*</b> 2			cm	現在の	)体重 <sup>※2</sup>		·	kg	母の生命	年月日	昭和 平成		年	月	 	B
発病			年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類病名	6	ライソゾ-	ーム病				細分類病	名	92 クラ	ッベ(Kra	bbe) 痄	丙					
現在の症状 検診断の根拠となつた主な検査 断	任動能は見節腫路科の根液検線の断測 素果児障障指障可大結的他 拠検査検他 に産検所活酵 水・香 ・ 一 全物 音見性素	スクリーニ スクリーニ は	ニングで発し ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (	・ あり → あり ) ・ あり ) 施 ・ 実施 ・ あり ) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり ) ・ あり → 配 が 値などを	・ あり) 走れる ・ → 詳細: 見: 使用いて具体	歩ける ・	低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌 どの検査につい 検体種	(; (; (; <del>(</del>	なし・ なし・ なし・ なし・	あり ) あり ) あり ) あり )	<b>්</b> ව )			) )	※実施し	ている場合 ) ) ) )	)
結	所見 <b>試伝子検</b> 遺伝		遺伝子変乳	異について記載	Ì	)	検体種	(						)			)
果 3. その他の所見	所見							•						•			)
	分併症	( なし	<ul><li>あり</li></ul>	→ 詳細:													)
4. 経過																	
現 在 の 治 療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方針	+																
就学·就労	4. i 7. :	高等学校 未就学かっ	(専攻科を つ未就労	校( 通常学線 含む)・ 高等 8. その他(	専門学校・	専門学校/	専修学校など	5. :	大学(短	期大学を含	む) 6	5. 就労			;含む)	)	
現状評価	小	児慢性特:		· 寛解 主患者認定基	準に該当:	しない・す	る・不明		人工呼吸	2器等装着			当: し	Jない · 7	する・フ	不明	
治療見込期間		入院 通院				日 から 日 から	<u></u> 年 年	<u>月</u>		日 まで 日 まで	(			<u> </u>	)		
上記の		診断し	ます。	_ , _ /		医療機関名 および 所在地	-T-	/ J		<u> </u>				<b>—</b> Д			
平成		年	月	日		医舒	陷								科	EP	
						小児	慢性特定疾	病指	定医番号	号							

告示番号	126	先天	<b>F性代謝</b> 類	常	平成(	)	F度 小児慢	性物	<b>吉定疾症</b>	<b>医</b>	療意見書						
受給者番号	(			)	新規	きまり ・	継続	•	転え	<b>ሊ</b> (!	転出地:			)			
患者		りがな E名					男・女	生	年月日	平成	į	年	月	日	(満		歳)
出生都道府	·····································				出生	<b>正体重</b>			g		出生週数			在胎		週	
現在の身	長**2			cm	現在の	)体重 <sup>※2</sup>			kg	母の	)生年月日	昭和 平成		年	月		日
発病			年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類病名	当 6	ライソゾー	ーム病				細分類病	名	93 ファ・	ーバー	(Farber)	病					
現在の症状 2. 検診断の根拠となった主な検査	新運知知成関脾尿眼その血尿、以子。 冷代 医神经瞳指 医前睫路科他根液梭腺的 断脚 大素醇 医神经原体 医皮肤外外丛 医水管管 医电子管 医电子管 医电子管 医电子管 医电子管 医电子管 医电子管 医电	スクリーニ スクリーニ まが いる では では では では では では では では では では	ニングで( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (	・ ありり 美) ・ ありり 美) ・ ありり 大 ・ ありり ) ・ ありり ) ・ もあり ) ・ もり ) ・ もり ) ・ もり ) ・ もり ・ もり ・ もり	・ あり〕 走れる ・ → 詳細: 見: E用いて具体	歩ける ・	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形貌 特異顔貌 での検査につい 検体種	(; (; (; <del>(</del>	なし ・ なし ・ なし ・ なし ・	あり あり あり あり	)			)	※実施し	ている場合 ) ) ) )	)
等 の 結 果		<b>全</b> 日子名(	遺伝子変類	星について記載	Í	)	検体種	(						)			)
3. その他の所見	所見	₹ (															)
	合併症	( なし	・ あり -	→ 詳細:													)
4. 経 過																	
現在の治療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方	針																
就学・就労	4. 7.	高等学校 未就学かっ	(専攻科を記 つ未就労 8	含む)・高等 8. その他(	専門学校・	・ 専門学校/	牟級 ) 3. 特 専修学校など	5. :	大学(短	期大学	を含む)	6. 就労			(含む)	)	
現状評価		児慢性特:		患者認定基	準に該当:	しない・す			人工呼吸	器等数	<b>支着者認定</b> 基		当: し	Jない ・ T	する・フ	下明	
治療見込期間	間 —	<u>入院</u> 通院	+			日 から 日 から	<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		日 ま <sup>7</sup>		(月			)		
上記(	<u>-</u> の通り	診断し	ます。	. ,		ロック 医療機関名 および 所在地	-T-	,,		1 6	-	. / 3		<b>—</b> /	科		
平成		年	月	日		医舒	名								1 <del>-1</del>	印	
						小児	慢性特定疾	病指	定医番号	号							

告示番	号 10	30 先	天性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性特	定疾病	医療意	見書						
受給者	番号(			) 新規領	登録 ・	継続	•	転入	し (転出地	也:			)			
虫	<b>≠</b> ∠	ふりがな		•		B 4	#-/	<del>-</del>	₩.	<b>/</b> T	_	_		/ 注		华 /
患	白	氏名				男・女	土工	年月日	平成	年	=	月		(満		歳)
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	*1		出生化	体重			g	出生				在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在の体	本重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年		昭和 平成		年	F	1	日
発症	苪		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類	<b>頁病名</b>	6 ライソン	ブーム病			細分類病	名	94 マル	チプルスルフ	アターゼ	欠損症					
1. 臨床所見							l									
現在の症状 2. 検査所	新運知知成関脾尿眼の(その)	児マススクリ-  障害  障害  指数 <sup>※</sup>  障害  可動制限	t、必要な場合は( -ニングで発見 ( p) ( なし ・ あり ( ななし ・ あり ( ななし ・ あり ( ななし ・ あり ( ななし ・ あり ( ななし ・ あり ( ななし ・ あり ( ななし ・ あり ( ななし ・ あり ) ・ あり →	はし ・ あり) → 走れる ・ ) 実施 → 詳細: ) ) ) )	, , ,	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( ta ( ta ( ta	<u>座位可</u> いいいい	あり ) あり ) あり )	b)			)	※実施し	ている場合	,
		拠となった主な	お臨床検査所見を数値	などを用いて具体的	のに記載											
診断の根拠とな	尿検 X線 <sup>、</sup> その(														) )	
つ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・		カルニチンなど	の検査について	[検体	種と数値を	を記載							
た 主		検査名(			)		(						)			,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記	己載												)
查等		酵素名 ( 所見 (			)	検体種	(						)			)
の結		<sup>別兄</sup>	遺伝子変異について	記載												,
果		遺伝子名( 所見			)	検体種	(						)			)
3. その他の	)所見															,
その他の 現在の 所見など	合併	<u>症</u> ( なし	, ・ あり → 詳細	:												)
4. 経過現																
現在 の治療																
過去の主 な治療・ 検査など																
5. 今後の療	療法方針															
就学・	就労	4. 高等学标 7. 未就学师	2. 小中学校 (通常 交 (専攻科を含む)・ いつ未就労 8. その他	高等専門学校 ・ 3(	専門学校/専	専修学校など	5. 7	大学(短期	期大学を含む	3) 6	. 就労(			(含む)	)	
現状	評価		〕 : 治癒 ・ 寛 寺定疾病 重症患者認?						死亡 · 器等装着者			i: 1	<i>、</i> ない・ <sup>-</sup>	する・	不明	
治療見	込期間	入院	年	月 日	から	年	月		日 まで							
<u></u>	記の追	通院 通り診断(	_  <u>年</u> します。	医	から 療機関名 および 所在地	年	<u>月</u>		日まで	(	<u>月</u>			)		
平	· 成	年	月 E		医師	i名								科	ED	
					小児	慢性特定疾	病指	定医番号	릉							

告示番	号 18	88	先天性代謝	異常	平成(	)年	度 小児	曼性特	<del></del> 寺定疾病	医療	意見書						
受給者額	番号 (			)	新規登録	录 ·	継続	•	転入	(転出	:地:			)			
患者	¥	ふりがな					男・女	4	年月日	平成	Æ	Ę	月		(満		歳)
75/1	=	氏名			1		<i>5</i> 7 × ×		十万口	773%			/ 3	Ц	( /١ਘ)		/J/X, /
出生都	道府県 <sup>※</sup>	€1			出生体重	重			g	出	生週数			在胎	ì	周	
現在の	D身長 <sup>※2</sup>	!		. cm	現在の体重	<b>€</b> *2			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	月		日
発症	<u> </u>		年		月頃		初診日	1			年		月		日		
大分類	病名	6 51	ソゾーム病				細分類病	名	95 בט	リピドーシ	スⅡ型(	(I-cell)	病)				
1. 臨床所見		0/= 0 to	2は 2面が担	△ı+ (	b/==1#¥	•											
Ī			リーニングで発り	合は( ) p 見 ( なし	・ あり)												
***	運動 知能			<ul><li>あり →</li><li>あり )</li></ul>	走れる・ 歩	<b>きける</b> ・	歩行障害	•	座位可	・ 寝た	きり )						
現 在		<sub>怪音</sub> 指数 <sup>※</sup>		施・実施	→ 詳細:									)	※実施してい	る場合	
の 症	成長	障害 可動制限		・あり)			低血糖		なし ・ なし ・								
状	脾腫			<ul><li>あり)</li><li>あり)</li></ul>			肝腫大 骨変形	•	なし・	,							
	尿路			・あり)		!	特異顔貌	(	なし・	あり )							
		的異常 也の症状		・ あり) ・あり → 所	見:									)			
2. 検査所見		λπι±\ <b>±</b> -			- m 4-40 -	=7 +1											
診断		処となった <u>:</u> 検査(	Eな臨床検省/	<b>竹見を数値なと</b> を	を用いて具体的に	記載										)	
Ø		查(														)	
根 拠	X線t そのt	<b>食査 (</b> 也 (														)	
٤	C-710															,	
なっ			殊検査の異常		多糖・アシルカル	ーエヽ.ナヽリ	での絵本につい	てねた	・ 番レ粉(荷)	た <del>司士</del>							
た 主				・ 何1成段 ・ ムコ	多相・テンルカル	) )	検体種		M宝C女XIE?	<b>で</b> 直し 単X				)			
な		所見	( • ***	\T.\\\ /=+====+\													)
検 査			<b>正</b> 筷体 埋、 (	活性値を記載		)	検体種	(						)			
等		所見	(			,	J	`						,			)
の 結		<b>子検査</b> 遺伝子名		で異について記載	3	)	検体種	(						)			
果		度位了石 所見	(			,	快冲性	(						,			)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	·	なし ・ あり	\ \ <del>=</del> ¥\m .													)
その他の現在の	ロιπ	7E ( /	ינעט י טאַ.	/ / D <del>T</del> 小山 ·													,
所見など																	
4. 経 過																	
現																	
在 の																	
治療																	
7京																	
過去の主 な治療・																	
検査など																	
5. 今後の療	法方針																
就学・	就労				吸 · 通級 · 特 専門学校 · 専										含む)		
				8. その他(	 ・ 改善・	不亦		. 8	<b>五/レ</b> .	死亡 .	如中之	<del></del>			)		
現状詞	評価				・ 以音 ・ 準に該当: した			• π					当: し	ない・す	まる・不明	月	
治療見込	<b>込期間</b>	入院			月 日 九		年	月		日まで							
上	記の通	通院 負り診 圏	<u>     l       </u> 折します。	年	月 日力 医癌		年	月		日まで	(	月		回 )			
						機関名 よび											
						在地											
															科		
平	成	年	月	日		医師	i名								[	<b>[</b> ]	
						小児	慢性特定經	笑病 指	定医番号	릉							

告示番	号 13	39 先	天性代謝異常	平成(	) 套	F度 小児慢	性性	寺定疾病	医療	急見書						
受給者	番号 (			) 新規	登録・	継続	•	転入	、 (転出	出地:			)			
患	老	ふりがな				男・女	生	年月日	平成	4	年 年	月	П	(満		歳)
,U.	Н	氏名				<del>л</del> х	_	十万口	1-13%			/3		( /ш)		小火,
出生都	了 這 府 県	<b></b>		出生	体重			g	出	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在の	)体重**2			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	月		日
発症	<b></b>		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類	病名	6 ライソン	<b>バーム病</b>			細分類病	名	96 ムコ!	<b>Jピドーシ</b>	スⅢ型						
1. 臨床所見		- 01- 0 <b>t</b> 0.1+	· 公西44日今(+ /	\ rh/==1#												
			t、必要な場合は( -ニングで発見 (:	) 内に記載 なし ・ あり)	)											
		障害	(なし・あり		歩ける・	歩行障害	•	座位可	<ul><li>寝た</li></ul>	きり )						
現 在		障害 指数 <sup>※</sup>	<ul><li>( なし ・ あり</li><li>( 未実施 ・ )</li></ul>										)	※宝施]	ている場合	<u> </u>
の		障害	(なし・あり			低血糖	(	なし・	あり )				,	,	C. 0.00 L	•
症状		可動制限	(なし・あり	•		肝腫大		なし・								
	脾腫 尿路	大 結石	( なし ・ あり ( なし ・ あり	•		骨変形 特異顔貌		なし ・ なし ・								
		的異常	(なし・あり	)		132 (127(3))	•		,							
2. 検査所見		也の症状	( なし・ あり -	→ 所見:									)			
	診断の根		は臨床検査所見を数値	などを用いて具体	的に記載											
断		検査( 査(													)	
の 根		」 検査(													)	
拠	その化	也 (													)	
とな	確完診断	に至った性砕	検査の異常所見を記載	<del>!</del>												
った			アミノ酸・有機酸・		ルカルニチンなと	どの検査について	て検体	<b>体種と数値</b> を	を記載							
主		検査名(			)	検体種	(						)			,
な 検		所見 ( 活性の測定	検体種、活性値を記	己載												)
查		酵素名 (		D+W	)	検体種	(						)			
等の		所見(		-=±1												)
結		<b>子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変異について	. 記載	)	検体種	(						)			
果		所見 (														)
3. その他の	合併	<u></u> 症 ( なし	, ・ あり → 詳細	l:												)
その他の現在の																
所見など																
4. 経 過																
現 在																
の																
治療																
過去の主な治療・																
検査など																
5. 今後の療	法方針															
****	±2224		2. 小中学校 (通常											A+\)		
就学・	队力		交(専攻科を含む)・ かつ未就労 8. その他		等门子仪/	等修子仪はC	5.	人子 (短短	明人子で言	१ <b>८</b> ) (	3. 汎力	(別子)	中の汎力も	(35)	)	
現状	評価		〕: 治癒・ 寛													
		<u>小児慢性料</u> 入院	寺定疾病 重症患者認 年		<u>しない ・ す</u> 日 から	fる · 不明 年	月	人工呼吸	器等装着 ∃ まで	者認定基	準に該	当: L	<i>」</i> ない ・ 7	する・ ブ	<u> 不明</u>	
治療見		通院	年		日から	年	月		日 まで		(月		<b>□</b> )			
上	記の通	重り診 断し	<b>」ます。</b>	<u> </u>	医療機関名											
					および											
					所在地									<b>T</b> .1		
377	成	年	月 E	3	医卸	fi名								科	印	
	~	- <del></del>	/ J L	-	스테	rы									HI-	
					/I/ IE	明温州井宁宁	:de=+t=		_							
					小児	<b>!慢性特定疾</b>	内指	止达番号	J							

告示番	号 12	29 先	天性代謝	異常	平成(	)	年度 小児情	曼性华	寺定疾病	医療意	見書					
受給者:	番号(			)	新規	見登録	• 継続	•	転入	、 (転出	地:			)		
患	者	ふりがな 氏名					男・女	生	年月日	平成	至	F	月	日	(満	歳)
出生者	『道府県 <sup>®</sup>	×1			出生	上体重		ı	g	出生	主週数			在胎	迈	<u> </u>
現在	の身長 <sup>※</sup>	2		. cm	現在の	)体重**2		ı	kg	母の生命	<b></b> 手月日	昭和 平成	组	Ē	月	日
発射	苪		年		月頃		初診日				年		月	E	3	
大分类	頭病名	6 ライソゾ	ーム病				細分類病	名	97 ポン	ペ (Pom	pe)病					
1. 臨床所		t ar at all	V=14	N/H / ) -	± /-=== ±b				<u> </u>							
現在の症状	新運知知成関脾尿眼の その	児マススクリー  障害  障害  指数 <sup>**</sup>  障害  可動制限	ニング(((((((())でないな、未なななななななななななななななななななななななななななななななななな	・ あり → ・ あり ) も ・ 実施 ・ あり )	・ あり 走れる ・ i → 詳細:	歩ける	<ul> <li>歩行障害</li> <li>低血糖</li> <li>肝腫大</li> <li>骨変形</li> <li>特異顔貌</li> </ul>	( :	座位可 なし ・ ななし ・ ななな	あり ) あり ) あり )	<b>≛</b> り )			) ;	※実施してい	る場合
2. 検査所!		拠となった主な	臨床検査所	f見を数値など	を用いて具体	めに記載										
診断の根拠とな	血液 尿検 X線 その(	検査( :査 ( 検査 ( 他 (														) ) )
っ		に至った特殊: <b> 産物の測定</b>			1多糖・アシ	ルカルニチンな	などの検査につい	て検は	<b>は種と数値を</b>	を記載						
た 主		検査名(					) 検体種							)		`
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、流	舌性値を記載												)
查 等		酵素名 ( 所見 (					) 検体種	(						)		)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変	異について記載	烖		<b>、                                    </b>	,						`		,
果		遺伝子名( 所見 (					)  検体種	(						)		)
3. その他の	<b>)所見</b> 合併	焼 (なし	<ul><li>あり</li></ul>	→ 詳細:												)
その他の 現在の 所見など																,
4. 経 過																
現 在																
の治療																
過去の主																
な治療・ 検査など																
5. 今後の数	療法方針															
就学•	·就労	4. 高等学校	爻(専攻科を				登学級 ) 3. <sup>5</sup> で、「専修学校など								<b>含む)</b> )	
現状	評価	一つに〇印	: 治癒	<ul><li> 寛解</li></ul>			・ 再発 する ・ 不明						<b>á∙</b> 1.+	)(,) · ਰੋ	る・不明	ı
治療見	込期間	入院	」た/大/四 里/	年	月	日から	年	月		日 まで			J. U/c		ω · 1\n;	J
		通院 通り診 断し	<u> </u> ゚゚゚゚゚゚゙゚゚゙゙ます。	年		日 から 医療機関名 および 所在地	<u>年</u> 名	<u>月</u>		日まで	(	月		<u> </u>		
<b></b>	<sup>互</sup> 成	年	月	日			師名							;	科 E	p
						小	児慢性特定疫	病指	定医番号	를						

告示番	号 11	19 先	天性代謝異常	<u> </u>	<sup>2</sup> 成(  )	年度 /	小児慢	性性	<b>持定疾病</b>	医療意	意見書						
受給者	番号 (			)	新規登録	· #	迷続	•	転入	、 (転出	地:			)			
患	孝	ふりがな				里	・女	生	年月日	平成	4	Ŧ.	月	В	(満		歳)
,EX		氏名				73			T/ J Li	1 /3/4			/ J		( /١=)		/JX. /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>			出生体重				g	出	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体重**2				kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F.	}	日
発症	<b></b>		年	月	頃	老	刃診日				年		月		日		
大分類	<b>颠病名</b>	6 ライソン	ブーム病			細分	}類病	名	98 酸性	リパーゼ	欠損症						
1. 臨床所見		- 01- 0 t 01-	+ >=++1=△/+ /	) th/-	·===												
			t、必要な場合は( -ニングで発見	) Mic ( なし ・													
		障害 障害	( なし ・ a		れる ・ 歩ける	· 歩行	<b>丁障害</b>	•	座位可	・ 寝た	きり )						
現 在		iga 指数 <sup>※</sup>	(未実施・		→ 詳細:									)	※実施し	ている場合	}
の 症		障害	(なし・ な			低血糖			なし・								
状	) 関即 脾腫	可動制限 :大	( なし ・ a			肝腫大 骨変形			なし ・ なし ・								
		結石	(なし・す			特異顔	貌		なし・								
		的異常 他の症状	( なし ・ a ( なし ・ あり											)			
2. 検査所見	見																
診		拠となった主な i検査(	は臨床検査所見を数	<b>対値などを用</b>	いて具体的に記載											)	
断の		渣(														)	
根 拠	X線 そのイ	検査 ( 也 (														)	
٤	CON	в (														,	
なっ			検査の異常所見を		irit	+\ 1" <del>~ 1</del> ^ <del>*</del>	F1	-17 (1	-TF   #L/±+	- =¬ +b							
た 主		<b>産物の測定</b> 検査名 (	アミノ酸・有機暦	後・ムコ多村	店・ アンルカルニナン		まにういい 体種		・種と数値で	と言己車以				)			
土な		所見 (	•														)
検 査		<b>活性の測定</b> 酵素名 (	検体種、活性値 ,	を記載		) 梢	体種	(						)			
等		所見 (				, 12	(PTMI	•						,			)
の 結		<b>子検査</b> ** <i>に</i> マタ /	遺伝子変異につい	いて記載		) 楨	\ <del></del>	,						\			
果		遺伝子名( 所見 (				) 19	体種	(						)			)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	- ( + ) 1	ノ ・ あり → 計	¥4m •													)
その他の 現在の	⊐ΊЛ	THE (AC	7 · 00'0 → E-	+ 亦四 •													,
所見など																	
4. 経 過																	
現																	
在 の																	
治療																	
7,55.																	
過去の主な治療・																	
検査など																	
5. 今後の療	療法方針																
就学・	光竹		2. 小中学校( う 交(専攻科を含む)												合か		
13/L-1	かしノン		y (寺女行を含む) かつ未就労 8. そ		1子仅 : 411子	以/ サドナ	1X/GC	J	八十(元系	カハナで已	10) (	ン・ 小ルノン	(1)/1-	下 いがいしし	100)	)	
現状	評価		] : 治癒 •											<b>.</b>	+-7	<del>-</del>	
V.,	\2 #BBB	小児慢性3 入院	特定疾病 重症患者 年	認定基準( 月	<u>こ該当: しない・</u> 日 から	・ する・ 年		月	人工呼吸:	器等装 <u>看</u> 3 まで	首認定星	準に該当	∃: L	<i>、</i> ない・・・	9る・-	<u> 个明</u>	
治療見		通院	年	月	日から	年		月		∃ まで		(月		<b>□</b> )	)		
-	記の追	通り診 断り	します。		医療機関	名											
					および 所在地												
					かれ										科		
平	成	年	月	日	<u> </u>	医師名									<del>ተተ</del>	ЕD	
					/	小児慢性物	持定疾	病指	定医番号	<del>-</del>							
						. ,				-							

告示番号	123	先天	<b>F性代謝異常</b>	平成(	( ) 年	度 小児慢	性特	定疾病	医療意見	書				
受給者番号	₹ (			) 新	規登録・	継続	•	転入	、 ( 転出地	:		)		
患者		ふりがな 氏名				男・女	生年	F月日	平成	年	月	日	(満	歳)
出生都道风	府県 <sup>※1</sup>			出	l生体重			g	出生週	数		在胎	週	
現在の身	·長 <sup>※2</sup>			cm 現在	- の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年月	日 昭和平成		年	月	日
発病			年	月頃		初診日			f	E	月		日	
大分類病	名 (	5 ライソゾ・	ム病			細分類病	名 9	99 シス・	チン症					
現在の症状 <b>2. 検査</b> 診断の根拠と:	新運知知成関脾尿眼。 生動能能長節腫路科の根液検線の 大きの 大きの 大きの 大きの 大きの 大きの 大きの 大き	マススクリーニ 宇書 巻 宇書 巻 宇書 巻 宇動 に 石 は 大 で で で で で で で で で で で で で	( なし · あ ( なし · あ ( 未実施 ·	なし ・ ありり → 走れるりり) 実施 → 詳細りり) 実施 → 詳細りり) りり) りり) 所見:	<ul><li>歩ける・</li><li>引き</li><li>体的に記載</li></ul>	低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌 での検査について 検体種	( なな な な な な な な な な な な な な な な な な な		あり ) あり ) あり ) あり )	)		)	※実施している	))))))))))
の 結 果	<b>遺伝子</b> 遺	<b>検査</b> 伝子名(	遺伝子変異につい	って記載	)	検体種	(					)		,
3. その他の所見		視 (												)
その他の 現在の 所見など	合併症	( なし	· あり → 詳	細:										)
4. 経 過														
現 在 の 治 療														
過去の主 な治療・ 検査など														
5. 今後の療法方	方針													
就学•就学	5 4 7	1. 高等学校 7. 未就学か?	2. 小中学校( 通 (専攻科を含む) つ未就労 8. その	・高等専門学校 他(	・ 専門学校/専	専修学校など	5. 大	学(短期	朝大学を含む)	6. 就労			含む) )	
現状評価	1	小児慢性特	: 治癒 · 定疾病 重症患者語	忍定基準に該当	: しない・す	る・不明	,	人工呼吸	器等装着者認		送当: し	ない・す	でる・ 不明	
治療見込期	間	入院  通院	年	<u>月</u> 月	日 から 日 から	<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで	(月		回 )		
上記	の通	り診断し			医療機関名 および 所在地	·	. 3	•					科	
平成		年	月	日	医師	名							印	
					小児	!慢性特定疾	病指定	定医番号	<del>-</del>					

告示番	号 14	40 先	天性代謝異常	平成(	( ):	年度 小児慢	性特	定疾症	医療	意見書						
受給者	番号 (			) 新	f規登録 ・	継続	•	転入	(転出	出地:			)			
患	老	ふりがな				男・女	生存	門日	平成	,	年	月	П	(満		歳)
,Ex		氏名				73 X		-/ 1 [	1 /3%			/ J		( /١=)		/JX. /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出	l生体重			g	出	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在	- の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F.	l	日
発症	苪	_	年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類	<b>頁病名</b>	6 ライソ	ブーム病			細分類病	名	100	遊離シア	ル酸蓄	積症					
1. 臨床所見		- n = 0 + n !	1 VEVEOU /	\												
			ナ、必要な場合は( -ニングで発見 (	) 内に記載なし・あり	) )											
		障害	( なし ・ あり			· 歩行障害		座位可	· 寝た	きり )						
現		障害	(なし・あり													
在		指数 <sup>※</sup>	(未実施・		H:	for f shorts			±10 \				)	※実施し	ている場合	Ì
の 症		障害 可動制限	( なし ・ あり ( なし ・ あり			低血糖 肝腫大		:し・ :し・								
状	脾腫		( なし · あり	- ,		m個人 骨変形		.U .								
		結石	( なし · あり	- ,		特異顔貌		:U ·								
	眼科	的異常	(なし・あり	o )												
2 检查证		也の症状	( なし ・ あり -	→ 所見:									)			
2. 検査所見		拠となった主力	は臨床検査所見を数値	直などを用いて旦	体的に記載											
診 断		検査(	J-LLILLY NO CANE	20.000,000	11-31-00-4										)	
o o		渣(													)	
根		検査 (													)	
拠 と	その化	也 (													)	
な	確定診断	に至った特殊	検査の異常所見を記	遺載												
った			アミノ酸・有機酸		シルカルニチンな	どの検査について	(検体	重と数値を	を記載							
主		検査名			)	検体種	(						)			
な		所見 (	•													)
検 査		<b>活性の測定</b> 酵素名	検体種、活性値を ・	記載	)	検体種	,						1			
等		所見			,	1914年	(						)			)
o o		·////>:子検査	、 遺伝子変異につい <sup>-</sup>	て記載												,
結果		遺伝子名(			)	検体種	(						)			
3. その他の		所見 (	(													
	合併	症 ( なし		<u></u> 細:												)
その他の現在の																
所見など																
4. 経 過																
現																
在																
o V																
治療																
過去の主																
な治療・ 検査など																
- ^# 05	=>+-+01															
5. 今後の服	<b>蒙</b> 法力針															
±15.334	±15.557		2. 小中学校(通											A +1.)		
就学・	、玩罗		校(専攻科を含む)・ かつ未就労 8. そのん		・ 専門字校/	/専修子校など	5. ブ	字(短射	明大子を言	ਤ <b>ਹ</b> )	6.	(釈子)	中の就労も	含む)	١	
#F7.1 h			] : 治癒 · ]		・ 不変	<ul><li>再発</li></ul>	. 悪	化 •	死亡	· 判定	不能				,	
現状	評価		持定疾病 重症患者認									当: し	Jない ・ <sup>-</sup>	する・	不明	
治療見	込期間	入院	年	月	日 から	年	月		日 まで							
		通院 通り診 断	年	月	日から	年	月		日まで		(月		回	)		
		世り砂め	049.		医療機関名	ı										
					および											
					所在地											
l _	: _4_ :	_	-			5T 42								科	<b></b>	
4	成	年	月	日	医	師名									ED	
					/\\ <u>.</u>	<b>児慢性特定疾</b>	病指	定医番号	릊							
1																

告示番	号 12	24 先	天性代謝異常	平成(	)年度	逐 小児慢	性特	定疾症	医療意	見書					
受給者	番号(			) 新規登録	•	継続	•	転入	人 (転出地	也:		)			
虫	<b>≠</b> ∠	ふりがな		•		B +	#-#		π <del>c</del>	<b>/</b> =			1 / 注		华 /
患	白	氏名			) <sup>3</sup>	男・女	土円	月日	平成	年	月		(満		歳)
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	<b>*1</b>		出生体重				g	出生			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	. с	m 現在の体重 <sup>®</sup>	<b>%</b> 2			kg	母の生年	月日曜平	和 成	年	月		日
発症	苪		年	月 頃		初診日				年	月		日		
大分類	<b>頁病名</b>	6 ライソゾ	ブーム病		i	細分類病	名	101	神経セロイ	ドリポフスき	チン症				
1. 臨床所見															
現在の症状	新運知知成関脾尿眼の(その)	児マススクリー  障害  障害  指数 <sup>**</sup>  障害  可動制限		U ・ あり) → 走れる ・ 歩け ・ 施 → 詳細:	低. 肝. 骨.	歩行障害 血糖 腫大 変形 異顔貌	( な ( な な な	座位可 し ・ し ・	あり ) あり ) あり )	0)		)	※実施して	ている場合	
2. 検査所見		拠となった主な	に は臨床検査所見を数値な	どを用いて具体的に記	載										
診断の根拠とな	血液 尿検 X線 その(	検査( :査 ( 検査 ( 他 (												) )	
つ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ <i>1</i>	ムコ多糖・アシルカルニ	チンなどの	検査について	て検体科	重と数値を	を記載						
た 主		検査名 (			)	検体種	(					)			`
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	<b></b>											)
査 等		酵素名 ( 所見 (			)	検体種	(					)			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について詞	已載											,
果		遺伝子名( 所見(			)	検体種	(					)			)
3. その他の		h声 / +\l	+ lo = + lo = + lo = -												,
その他の 現在の 所見など	合併	班 (なし	, ・ あり → 詳細:												)
4. 経過現															
現在 の 治療															
過去の主 な治療・ 検査など															
5. 今後の振	療法方針														
就学・	就労	4. 高等学校 7. 未就学为	2. 小中学校 (通常: 交 (専攻科を含む)・高い つま就労 8. その他	等専門学校 · 専門 (	学校/専修	**学校など	5. 大	学(短	期大学を含む	6. 京	忧労(就学		うつき (1)	)	
現状	評価		・ 治癒 ・ 寛角 寺定疾病 重症患者認定						死亡 ・ 器等装着者			しない・	する・オ	明	
治療見	込期間	入院 通院	年	月 日から	5	年年	月月		日 まで 日 まで	<b>(</b> 月					
上	こ記の追	重り診断し		万 医療機 およ 所在	関名 び	-+			<u> </u>	( <i>)</i> -		<u> </u>	)		
平	成	年	月 日		医師名	ı							科	ED	
					小児慢	性特定疾	病指定	它医番号	릉						

告示番	号 14	11 先	天性代謝異常	<u> </u>	成(	)年	度 小児慢	性物	<b>吉定疾病</b>	医療意見	書				
受給者	番号 (			)	新規登録	ŧ •	継続	•	転刀	、 ( 転出地	:		)		
患	者	ふりがな 氏名					男・女	生	年月日	平成	年	月	日	(満	歳)
出生者	『道府県 <sup>》</sup>	K1			出生体重	į			g	出生週	数		在胎	追	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体重	<u>*</u> 2			kg	母の生年月	日 昭和 平成		年	月	日
発射	丙		年	月	頃		初診日			1	年	月	F	∃	
大分类	頂病名	6 ライソン	ブーム病				細分類病	名	102	75から101ま	きでに掲げ	るもののほ	まか、ライソ	ゾーム病	
							具体的な	疾患?	名						
1. 臨床所! 現在の症状 2. 検査所!	該当するもの する生動能能長期 知成関脾 原 服 を の の の の の の の の の の の の の の の の の の	児マススクリー 障害 管害 指数* 障害 可動制限 大 結石 的異常 也の症状	<ul><li>必要な場合は(</li><li>ニングで発見</li><li>( なし・</li><li>(	( なし ・ ti あり ) まり ) あり ) あり ) あり ) あり ) あり ) 所見 :	あり) れる ・ 歩い 詳細:	1 5 1 4	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 持異顔貌	(;	座位可 なし ・ なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	)		)	※実施している	5場合
診断の根拠と	血液尿検	検査( 査 ( 検査 (	・脳床快旦川兄で9	<b>対値</b> なとを用す	いて共体的に試	<b>正車以</b>									) ) )
4.	代謝酵素遺伝	産物の測定 検育名 ( 所活性の測定 所見の測定 所見を 所見を が見 で が が が が で で の で の で の り に で り に り に り の り に り に り に り に り に り に り に	検体種、活性値遺伝子変異につ	酸・ムコ多粉 で記載	害・アシルカルニ	ニチンなど ) ) )		て検体 ( (	<b>種と数値</b>	を記載			) )		)
3. その他の		所見 (													)
その他の 現在の 所見など 4. 経 過 現在 の 治	合併 	症 ( なし 	・ あり → <u>[</u>	<b>羊細:</b>											)
療															
過去の主 な治療・ 検査など															
5. 今後の類	療法方針														
就学・	·就労	4. 高等学校	2. 小中学校( 交(専攻科を含む) つ未就労 8. そ	・高等専門										含む) )	
現状	評価	小児慢性特	: 治癒 · 持定疾病 重症患者									亥当: し	<i>」</i> ない ・ す	る・不明	_
治療見		<u>入院</u> 通院	<u>年</u>		日 から 日 から		<u>年</u> 年	月 月		<u>日 まで</u> 日 まで	(月		<b>□</b> )		
I	記の道	通り診 断し	ノます。 		医療機 およ 所在	はび								科	
<b>Ψ</b>	成	年	月	日		医師	名							ET.	l
						小児	慢性特定疾	病指	定医番号	릉					

告示番	号 8	5 先	天性代謝異常	平成(	)年度 小児慢	性特定组	疾病	医療意見書					
受給者	番号 (			) 新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	、 ( 転出地 :		,	)		
患	者	ふりがな			男・女	生年月	П	平成 4	年	月	日 (清	<b>.</b>	歳)
,Ex		氏名		1	7, 7			1 1320		/ ,			73% 7
出生都	了道府県 <sup>®</sup>	<b></b>		出生体重			g	出生週数		在原	冶	週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	. cr	n 現在の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年月日	昭和 平成	年	J	月	日
発症	<b></b>		年	月頃	初診日			年		月	日		
大分類		7 ペルオキ	テシソーム病		細分類病	名 10	)3	ペルオキシソーム	形成異常	'症			
1. 臨床所見		- のにへをつけ	、必要な場合は()	中に記載									
				アジに記載, ・ あり )									
		障害		, 。。。 → 走れる · 歩ける	<ul><li>歩行障害</li></ul>	<ul> <li>座位</li> </ul>	过可	・ 寝たきり)					
現	知能	障害	( なし ・ あり )										
在		指数 <sup>※</sup>	( 未実施・ 実施							)	※実施	している場合	合
の 症		障害	(なし・あり)		低血糖	(なし							
状	関即 脾腫	可動制限	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり )		肝腫大 骨変形	( なし ( なし							
		結石	( なし ・ あり )		<sub>目をル</sub> 特異顔貌	(なし							
		的異常	( なし ・ あり )		10 2020	( .0.0		0,5 ,					
	その化	也の症状	( なし ・ あり $ ightarrow$ $ar{ ext{F}}$	所見:						)			
2. 検査所見													
診			臨床検査所見を数値なる	どを用いて具体的に記載	i							,	
断		検査( 査(										,	) \
の 根		.旦 ( 検査 (										,	) }
拠	その作											,	, )
٤	C-51											,	,
なっ	確定診断	に至った特殊	検査の異常所見を記載										
た	代謝	産物の測定	アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニチン	ンなどの検査につい <sup>-</sup>	て検体種と数	数値を	ご記載					
主		検査名(			)  検体種	(				)			
な		所見 (											)
検 査			検体種、活性値を記載	Ī	) 検体種	1				`			
等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	(				)			)
Ø		///元 : <b>子検査</b>	遺伝子変異について記	載									,
結果		遺伝子名(			) 検体種	(				)			
未		所見 (											)
3. その他の													
その他の	合併	症 (なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>										)
現在の													
所見など													
4. 経 過													
現													
在													
の 治													
療													
過去の主													
な治療・ 検査など													
5. 今後の振	法方針												
		1. 就学前	2. 小中学校( 通常学	ど級・ 诵級 ・ 特別支	接学級 ) 3. 4	持別支援学	校(	小中学部 · 専I	女科を含む	高等部 )			
就学•	就労		で (専攻科を含む)・高い								労も含む)		
		7. 未就学か	つ未就労 8. その他(									)	
現状	評価		: 治癒 · 寛解										
-5000	и при		上					器等装着者認定基	準に該当	: しない	・する・	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年	<u>月 日から</u>	年			∃ まで □ +₹	/ 0		= \		
-	記の道		<u></u> 年 ます	月 日から	年	月		∃ まで	(月	Į.	回 )		
	. 66 97 76		7690	医療機関									
				および									
				所在地	3								
			<u>_</u>								科		
平	成	年	月 日	[	医師名							ED	
					小児慢性特定疾	:病指定医	- 老年	⊒.					
				,	」の反は付此分	小川田化区	<u>- н</u>	9					

告示番号	84	4 先天	<b>E性代謝異常</b>	平成 (	年度 小児慢	性特定	定疾病	医療意見書					
受給者番	号 (		)	新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	、 (転出地:			)		
患者	1	ふりがな			男・女	生年	80	平成	年	月	日 ()	<del></del>	歳)
志有		氏名			男・女	土牛	ΗП	十八人	+	Э	<u></u> П ( /	闽	<b>脉</b> )
出生都道	道府県 <sup>※</sup>	1		出生体重			g	出生週数		在	胎	週	
現在の	身長 <sup>※2</sup>		. cm	現在の体重**2			kg	母の生年月日	昭和 平成	年		月	日
発病			年	月頃	初診日			年		月	日		
大分類症	<b></b>	7 ペルオキ	シソーム病		細分類病	名 :	104	副腎白質ジスト	ロフィー				
1. 臨床所見	:W-#-7+	のにつたつけ	ν <del>ш+</del> ν <del>μ</del> Δμ ( )	ch/==7.#¥		•							
現在の症状	新里知知成 関 牌 尿 眼科	児マススクリー <u>:</u> 障害 障害 指数 <sup>※</sup> 障害 可動制限 大		・ あり) 走れる ・ 歩ける 匝 → 詳細:	<ul><li>步行障害</li><li>低血糖 肝腫大 骨変形 特異顏貌</li></ul>	( なし ( なし ( なし	<u>平位</u> 可 , ・ , ・	あり ) あり ) あり )		)		奄している場合	<del>,</del>
2. 検査所見	WC 7-111	hn k+> - +- → +>	ちた 松木 ご 日 も 粉 体 わじ	**************************************									
診断の根拠と	血液を 尿検 X線を その他	検査 ( 査 ( 検査 (	塩床検査所見を数値など	を用いく具体的に記載								) ) )	
っ <sup>唯</sup>			食査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ムコ	]多糖・アシルカルニチン	ンなどの検査につい <sup>-</sup>	て検体種	と数値を	を記載					
た 主	,	検査名(	, , , , , , , , , , , , , , , , , , , ,			(				)			
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載										)
査	Ī	酵素名(			)  検体種	(				)			
等の		所見 ( <b>子検査</b>	遺伝子変異について記載	敱									)
結 果		遺伝子名(			)  検体種	(				)			,
3. その他の所		所見 (											)
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	· あり → 詳細:										)
4. 経過現													
(在の治療													
過去の主													
な治療・ 検査など													
5. 今後の療法	法方針												
就学•就		4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常学 (専攻科を含む)・高等 O未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専門学	校/専修学校など	5. 大	学(短期	朝大学を含む)	6. 就労(		忧労も含む)	)	
現状評価	価		<ul><li>: 治癒・ 寛解</li><li>定疾病 重症患者認定基</li></ul>					<ul><li>死亡・判定器等装着者認定</li></ul>		: しない	・する・	・不明	
治療見込	期間	入院	年	月 日から	年	月		日 まで					
上訂	記の通	通院 iり診断し		<u>月 日 から</u> 医療機関 および		<u>月</u>		日まで	(月		回 )		
平成	Ž	年	月 日	所在地	医師名						科	印	
				1.	小児慢性特定疾	病指定	医番号	클					

告示番号	号 8	6 先	天性代謝異常	平成(	) 套	F度 小児慢	性特	定疾症	5 医療	意見書						
受給者習	番号 (			) 新規	登録 ・	継続	•	転刀	し (転	出地:			)			
虫=	±∠	ふりがな		•		<b>m</b> +	<i>H-1</i>		TV ch		<del>/-</del>	-		1 / ;#		<b>ቴ</b> ነ
患	<b>Á</b>	氏名				男・女	土工	∓月日	平成		年	月		](満	l	歳)
出生都	道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生	体重			g	出	生週数			在胎		週	
現在0	D身長 <sup>※2</sup>	2	. (	m 現在の	体重**2			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	1	日
発病	5		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類	病名	7 ペルオキ	キシソーム病			細分類病	名	105	レフサム	(Refsu	ım)病					
1. 臨床所見																
現在の症状	新運知知成関脾尿眼そのができます。	児マススクリー 障害 障害 指数* に動制限 大	、必要な場合は(	し ・ あり) → 走れる ・ ) ※施 → 詳細: ) ) ) ) )	歩ける・	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( た ( た ( た	座位可 心 ・ い い い い	あり ) あり ) あり )	こきり )			)	※実施し	っている場合	ì
2. 検査所見		拠となった主な	臨床検査所見を数値を	どを用いて具体的	的に記載											
診断の根拠とな	尿検 X線 その(														) ) )	
ر ا			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・		レカルニチンなる	どの検査について	て検体	種と数値	を記載							
主		検査名 ( 所見 (			)	検体種	(						)			)
な 検			検体種、活性値を記	載												,
查 等		酵素名 ( 所見 (			)	検体種	(						)			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記	己載	,	10 /L 17	,						`			,
果		遺伝子名( 所見  (			)	検体種	(						)			)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	症 (か).	· あり → 詳細:	,												)
その他の 現在の 所見など	ロИ	7E ( 40	- 009 / a+nu													,
4. 経過																
現 在																
の 治 療																
過去の主																
な治療・ 検査など																
5. 今後の療	法方針															
就学・短	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 ( 通常 交 (専攻科を含む)・高い未就労 8. その他	等専門学校 ・ (	専門学校/	専修学校など	5. ナ	学(短	期大学を記	含む)	6. 就労			5含む)	)	
現状訓	平価		: 治癒 ・ 寛 り り り き 定疾病 重症患者認定						死亡 と器等装着			当: し	Jない ·	する・	不明	
治療見過	<b>込期間</b>	入院	年	_	日から	年	月日		日まで		( B		П	1		
上	記の通	通院 <b>通り診 断し</b>	<u>年</u> ノます。	医	3 から 原機関名 および 所在地	年	<u>月</u>		日 まで_		(月			J		
平)	成	年	月 日		医部	陌名								科	印	
					小児	已慢性特定疾	病指!	定医番号	릉							

告示番	号 8	7 先	天性代謝異常	平成(	)	年度 小児	見慢性	特定疾症	<b>医療意見</b>	書				
受給者:	番号 (			) 新邦	規登録	<ul><li>継続</li></ul>	ē •	転り	( 転出地	:		)		
患	者	ふりがな 氏名		·		男・	女    生	年月日	平成	年	月	日 (:	満	歳)
<b>出生</b> 者	『道府県 <sup>®</sup>							g	出生週	1数		 E胎		
	の身長※				エロー の体重 <sup>※2</sup>			kg		10 昭和	左		 月	
発射			 年	月 頃		初記	 }日	T		<sup> </sup>	月			
大分类	頭病名	7 ペルオ	キシソーム病			細分类	無病名	106	103から105	までに掲げ	げるもののほか	か、ペルオキ	シソーム症	<del></del>
		<u> </u>				具体的	な疾患	名	I					
1. 臨床所!	見													
現在の症状	新運知知成関脾尿眼	児マススクリ- 障害 障害 指数 <sup>※</sup> 障害 可動制限	( なし ・ あ ( なし ・ あ ( 未実施 ・ ( なし ・ あ	なし あり り → 走れる り ) 実施 → 詳細 り ) り ) り ) り )	・歩ける	· 歩行障 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	(	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	)		) ※実績	施している場	合
2. 検査所!	見				1.11-1							,		
診断の根拠と	血液尿検	検査 ( 査 ( 検査 (	は臨床検査所見を数	値なとを用いく具存	本的に記載									) ) )
なつ た主な 検査 等の	代謝酵素	<b>産物の測定</b> 検査名 所見	( 検体種、活性値を (	・ムコ多糖・アシ ミ記載	<b>・</b> ルカルニチン	)  検体		体種と数値	を記載		)			)
結 果		遺伝子名( 所見	(	・くらし早以		)  検体	種 (				)	)		١
3. その他の		川兄 (												,
その他の 現在の 所見など <b>4.経過</b>	合併	症 ( な	<sub>ノ</sub> ・ あり → 詳	細:										)
現在の治療														
過去の主 な治療・ 検査など														
5. 今後の叛	療法方針							_						
就学・	·就労	4. 高等学 7. 未就学	2. 小中学校 ( 追 校 (専攻科を含む) かつ未就労 8. その	・高等専門学校 )他(	・専門学権	交/専修学校/	¥ど 5.	大学(短	期大学を含む)	6. 就労		就労も含む)	)	
現状	評価		〕 : 治癒 ・ 特定疾病 重症患者 年	認定基準に該当:				人工呼吸	器等装着者認		三さ しない ひない ひない しょうしょう しょうしょう かいしょう かいしょう かいしょう かいかい かいしょう かいしょう しょう しょう しょう しょう しょう しょう しょう しょう しょう	<b>ヽ・する</b>	• 不明	
	込期間	通院	年	<u>月</u> 月	日から	年	F		日 まで 日 まで	(月		□ )		
	こ記の通	通り診 断	します。		医療機関 および 所在地	_ 名						科		
平	成	年	月	日	Ø	医師名						17	ED	
					小	、児慢性特別	定疾病技	旨定医番号	륵					

告示番	号 2	5 先	天性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性特	定疾症	5 医療意	意見書						
受給者	番号 (			) 新規登	發 •	継続	•	転刀	人 (転出	地:			)			
虫=	±∠	ふりがな				B 4	#-		₩.		_	-		1 / #	:	歩 \
患	É	氏名				男・女	土工	₹月日	平成	1	Ŧ	月		(満		歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出生体	重			g	出生	生週数			在胎		週	
現在の	D身長 <sup>※2</sup>	2	. c	m 現在の体	重 <sup>※2</sup>			kg	母の生命	年月日	昭和 平成		年	F	1	日
発症	<b>5</b>		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類	病名	8 金属代	謝異常症			細分類病	名	107	ウィルソン	(Wilse	on)病					
1. 臨床所見			VIII NIBALL ( )													
現在の症状 検査所見	新運知知成関脾尿眼の保証の	児マススクリー 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限	、必要な場合は( ) な ( な に か で 発見 ( な な い か が で な い か が で ま な い か が で な い か が が な い か が が な い か が が な い か が か か が か か が か か が か か か が か か か か	し ・ あり) → 走れる ・ ) (施 → 詳細: ) ) ) )	, ,	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( な ( な ( な	座位可 とし ・ とし ・	あり ) あり ) あり )	<b>き</b> り )			)	※実施し	ている場合	<b>†</b>
		拠となった主な	臨床検査所見を数値な	どを用いて具体的	に記載											
診断の根拠とな	尿検 X線 その(														) ) )	
っ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ <i>D</i>	ムコ多糖・アシルカ	コルニチンなど	の検査について	て検体	種と数値	を記載							
た 主		検査名(			)		(						)			,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記述	鼣												)
查等		酵素名 ( 所見 (			)	検体種	(						)			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記	己載												,
果		遺伝子名( 所見(			)	検体種	(						)			)
3. その他の		·· / +\/	+10 = +4m													
その他の 現在の 所見など	合併	·雅 ( なし 	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>													)
4. 経過現																
現在 の治療																
過去の主 な治療・ 検査など																
5. 今後の療	法方針															
就学・	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 (通常 で (専攻科を含む)・高 つ未就労 8. その他	等専門学校 ・ ! (	専門学校/専	専修学校など	5. メ	学(短	期大学を含	む) (	5. 就労			5含む)	)	
現状詞	评価		: 治癒 ・ 寛角 対定疾病 重症患者認定						死亡 ・ と器等装着			当: し	<b>ンない・</b>	する・	不明	
治療見证	<b>込期間</b>	入院 通院	年	月 日	から	年	月		日 まで							
上	記の追	通り診 断し	年 ,ます。	医绷	から 寮機関名 および 所在地	年	<u>月</u>		日 まで	,	(月			)		
平	成	年	月 日		医師	i名								科	印	
					小児	慢性特定疾	病指	定医番号	릉							

告示番号	号 2	9 先	天性代謝異常	平成(	) 1	年度 小児慢	性特	定疾症	5 医療	意見書						
受給者都	醫号 (			) 新	規登録・	継続	•	転り	く (転	出地:			)			
- 忠 :	¥	ふりがな				<b>B</b> . #	<i>#</i> -4	E B D	ᅲ		<del></del>	В		1 / 洪		华 /
患者	∄	氏名				男・女	土中	F月日	平成		年	月		(満		歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>		出	生体重			g	出	生週数			在胎		週	
現在の	)身長**	2		cm 現在(	の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F.		日
発病	3		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類	病名	8 金属代	謝異常症			細分類病	名	108	メンケス	(Menk	es)病					
1. 臨床所見			V	\			L		l							
現在の症状 養査所見	新運知知成関脾尿眼そのができます。	児マススクリー 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限	、必要な場合は( (	<ul><li>も あり</li><li>→ 走れる</li><li>)</li><li>に施 → 詳細</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li>)</li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li></li><li>&lt;</li></ul>	・ 歩ける	· 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( な ( な ( な	座位可 し ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・	あり ) あり ) あり )	こきり )			)	※実施し	ている場合	`
1		拠となった主な	に臨床検査所見を数値	などを用いて具体	体的に記載											
診断の根拠となる	尿検 X線 その(		10 <del>*</del> - 5 11 - 11												) )	
ر ا			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・		シルカルニチンな	どの検査について	て検体を	種と数値 <sup>2</sup>	を記載							
た 主		検査名 ( 所見 (			)	検体種	(						)			`
な 検			検体種、活性値を記	載												)
査 等		酵素名 ( 所見 (			)	検体種	(						)			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について	記載	,	10.11.75	,						,			,
果		遺伝子名( 所見(			)	検体種	(						)			)
3. その他の月	<b>所見</b> 合併	·	· あり → 詳細													
その他の 現在の 所見など	□1 <del>11</del>	が ・	・ めり → 計和													,
4. 経過																
現 在																
の 治 療																
過去の主																
な治療・ 検査など																
5. 今後の療	法方針															
就学・旅	就労	4. 高等学校 7. 未就学为	2. 小中学校 (通常 交 (専攻科を含む)・ 飛 つ未就労 8. その他	高等専門学校 (	・ 専門学校/	/専修学校など	5. 大	学(短	期大学を含	含む) (	6. 就労			5含む)	)	
現状評	平価		: 治癒 · 寛 詩定疾病 重症患者認定						死亡 器等装着			当: し	<i>」</i> ない・	する・:	不明	
治療見込	<b>込期間</b>	入院 通院	年	月	日から	年	月		日 まで			•				
上	記の追	 通り診 断し	年 ノます。	月	日から医療機関名および	年	月_		日 まで		(月			)		
平点	戓	年	月 E	1	所在地 医館	師名								科	ED	
					小	尼慢性特定疾	病指定	定医番号	릉							

告示番号	26	先天	性代謝	異常	平成(	) £	年度 小児	慢性特	寺定疾症	<b>医療意</b>	見書						
受給者番号 (				)	新热	規登録・	継続	•	転え	人 (転出	地:			)			
患者		Oがな :名					男・女	生	年月日	平成	ź	年	月	E	日(満	j	歳)
出生都道府県	₹*1				出生	生体重		,	g	出生	E週数			在胎		週	
現在の身長	<b>%</b> 2			. cm	現在位	の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年	F月日	昭和 平成		年	F	1	日
発病			年		月頃		初診日	∃			年		月		日		
大分類病名	8	金属代記	謝異常症				細分類組	<b></b>	109	オクシピタル	ル・ホー	ン症候種	詳				
新運知知成関脾尿眼で		ススクリー: : : : : : : : : : : : : : : : : : :	ことが ( ( ( ( ( ( ( ( )) ( ( ( ( ( ( ( ( ( )) ( )) ( )) かっぱん かいがい かいがい かいがい かいがい かいがい かいがい かいがい かいが	・ あり → ・ あり ) 施 ・ 実施	あり 走れる → 詳細	・歩ける・	· 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	(	座位可 なし ・ なし ・ ななし ・	あり ) あり ) あり )	<u> </u>			)	※実施し	している場合	<del></del>
2. 検査所見		× + → +×0	作	「ロナ**/体+\じ	t	±45/==1±4											
診 断 の 根 拠 と	液検査 検査 泉検査 D他	î ( ( (		「見を数値など	で用いて共存	<b>やロソにっこ車以</b>										) ) )	
たま	謝産物	<b>Iの測定</b> 径 (		所見を記載 有機酸・ムコ	多糖・アシ	/ルカルニチンな )			<b>体種と数値</b>	を記載				)			)
查	<b>素活性</b> 酵素	<b>の測定</b> 名 (	検体種、流	舌性値を記載		)	検体種	<u>i</u> (						)			,
等	所見 <b>伝子検</b> 遺伝		遺伝子変	異について記載	È	)	検体種	<u>i</u> (						)			)
3. その他の所見	所見	, (															)
	併症	( なし	<ul><li>あり</li></ul>	→ 詳細:													)
4. 経 過																	
現 在 の 治 療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方針																	
就学·就労	4. i 7. :	高等学校 未就学かっ	(専攻科を つ未就労	校( 通常学統 (含む) ・ 高等 8. その他(	専門学校	・ 専門学校/	専修学校なる	Ž 5.	大学(短	期大学を含む	む) (	6. 就労			ち含む)	)	
現状評価	小	児慢性特別		<ul><li>・ 寛解</li><li>症患者認定基</li></ul>	準に該当:	しない・	する・ 不明		人工呼吸	器等装着者			当: (	しない・	する・	不明	
治療見込期間		<u>入院</u> 通院	<del> </del>		月 <u> </u>	日 から 日 から	<u>年</u> 年	月 月		日 まで 日 まで		(月			)		
上記の			ます。	<del></del>		医療機関名 および 所在地		/3		<u>ы 6С</u>		<i>. 7</i> J		ᄪ	/		
平成		年	月	日		医部	币名								科	ЕD	
						小児	見慢性特定	疾病指	定医番	릉							

告示番	号 2	8 先3	<b>F性代謝異常</b>	平成	( )	年度 小児慢	性特	定疾病	<b>医療</b> 意	見書						
受給者	番号(			)	新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	(転出	地:			)			
患	者	ふりがな 氏名				男・女	生生	年月日	平成	1	年	月	E	∃ (満		歳)
.1.71 40	7)44 10 X								111.4	+\B#+			<del></del>		\ <b>\</b>	
	『道府県 <sup>》</sup>				出生体重			g		生週数	昭和		在胎			
	の身長 <sup>※2</sup>		•		!在の体重 <sup>※2</sup>		•	kg	母の生命		平成		年	F.	]	日
発症	丙		年 —————	月頃	<u> </u>	初診日				年		月		日		
大分類		8 金属代	謝異常症			細分類病	名	110	無セルロス	プラスミン	血症					
1. 臨床所見		5のに○をつけ、	必要な場合は(	)内に記載	<b> </b> 龙											
	新生 運動	児マススクリー: 障害		なし ・ る り → 走れる		<ul><li>步行障害</li></ul>		座位可	<ul><li>寝た</li></ul>	きり )						
現	知能	障害	(なし・ あ	り)									`	V ctz+fe1	~).7HA	
在 の	知能 成長	指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>( 未実施 ・</li><li>( なし ・ あ</li></ul>		<b>井利田</b> :	低血糖	( <i>t</i> ,	ا	あり )				)	※実施し	ている場合	
症 状	関節 脾腫	可動制限 ★	( なし ・ あ ( なし ・ あ			肝腫大 骨変形		詳し ・ 詳し ・								
	尿路	結石	(なし・ あ	b)		特異顔貌		\$U .								
		的異常 1の症状	( なし ・ あ ( なし ・ あり	- ,									)			
2. 検査所見	見												,			
診 断		処となった王な 検査(	臨床検査所見を数	個なとを用いく	具体的に記載										)	
の		査 ( 検査 (													)	
根 拠	その化														)	
と な	確定診断	に至った特殊を	<b>検査の異常所見を</b> 詞	中載												
った	代謝	産物の測定	アミノ酸・有機酸		アシルカルニチン			種と数値を	を記載				,			
主 な		検査名 所見 (				)  検体種	(						)			)
検			検体種、活性値を	記載		<b>\</b>	,						`			
查 等		酵素名 ( 所見 (				)  検体種	(						)			)
の 結		<b>子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変異につい	て記載		)  検体種	(						)			
果		所見(				) 快冲性							,			)
3. その他の	<b>)所見</b> 合併	<u></u> 症 ( なし	・ あり → 詳	細:												)
その他の 現在の		,														,
所見など																
4. 経 過																
現 在																
の 治																
療																
過去の主な治療・																
は石原・ 検査など																
5. 今後の振	療法方針															
		4 5525	2. 小中学校( 追	<b>3</b>	- 4±01±+	平安(17) 2 米	±0:1-	- 1四半六	( 小中学位		41N+A	小古竺	<del>♦</del> 77 \			
就学・	就労		2. 小中子校(延 で、専攻科を含む)											も含む)		
			つ未就労 8. その : 治癒・		收盖 <b>,</b> 不忽	下 。	. <u>#</u>	i/ .	死亡 •	判定	不能				)	
現状	評価	小児慢性特	定疾病 重症患者	認定基準に該	当: しない・	する・不明		人工呼吸	器等装着			当:	しない・	する・	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年	<u>月</u> 月	日 から 日 から	<u></u> 年 年	<u>月</u> 月		日 まで 日 まで		(月			)		
上	記の通	重り診断し		,,	医療機関		,,						I	,		
					および											
					所在地									科		
平	成	年	月	日	医	医師名								ΤΉ	ED	
					Ŋ	\児慢性特定疾	病指	定医番号	릉							
i																

告示番	号 2	4 先3	<b>F性代謝異常</b>	平成(	)年度 小児慢	性特定	疾病	医療意見書				
受給者	番号 (			) 新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	(転出地:		)		
患	者	ふりがな			男・女	生年月	П	平成年	. 月	F	(満	歳)
		氏名		<u> </u>					1			
	『道府県 <sup>》</sup>	-		出生体重			g	出生週数	D77.4'O	在胎	週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	. cr	n 現在の体重 <sup>※</sup>	2		kg		昭和 平成	年	月	日
発症	苪		年	月頃	初診日			年	月		日	
大分类	頭病名	8 金属代	謝異常症		細分類病	名 11	l1 !	亜硫酸酸化酵素ク	欠損症			
1. 臨床所!		.のに <u></u> のをつけ	、必要な場合は( )	内に記載	•	<u> </u>						
	新生	児マススクリー	ニングで発見 (なし	・・・あり)								
現	運動 知能		( なし ・ あり - ( なし ・ あり )	→ 走れる ・ 歩ける	る・ 歩行障害	<ul><li>座位</li></ul>	辺	・ 寝たきり)				
在	知能	指数 <sup>※</sup>	( 未実施・ 実施・ 実施・ 実施・ 実施・ 実施・ 実施・ の の の の の の の の の の の の の の の の の の の	<b>布 → 詳細:</b>						)	※実施している場	<del></del> 合
の 症	成長 関節	障害 可動制限	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり )		低血糖 肝腫大	( なし ( なし						
状	脾腫	大	(なし・あり)		骨変形	(なし		あり )				
		結石 的異常	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり )		特異顔貌	( なし	•	あり )				
- 10-4	その作	也の症状	( なし · あり → F	所見:						)		
2. 検査所!	_	処となった主な	臨床検査所見を数値なる	どを用いて具体的に記載	 战							
診 断		検査(										)
の 根		査 ( 検査 (										)
拠	その化	也 (										)
とな	確定診断	に至った特殊村	<b>検査の異常所見を記載</b>									
った			アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニチ			数値を	記載		,		
主 な		検査名 所見 (			)  検体種	(				)		)
検			検体種、活性値を記載	Ì	10/15	,				,		
査 等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	(				)		)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記	載								,
果		遺伝子名( 所見  (			)  検体種	(				)		)
3. その他の	<b>)所見</b> 合併	r	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>									)
その他の現在の	□1#	症 (な)	• 60リ → 計画:									,
所見など												
4. 経 過												
現												
在 の												
治 療												
過去の主												
な治療・												
検査など												
5. 今後の数	療法方針											
		1. 就学前	2. 小中学校( 通常学	ない 通級 ・ 特別 st	支援学級 ) 3. 特	寺別支援学	校(	小中学部 ・ 専攻	科を含む高等	部)		
就学・	·就労		(専攻科を含む)・高領		学校/専修学校など	5. 大学	(短期	けく けいかい けいしょう けいしょう けいしょう けいしょう はんしょう 大学を含む) しんしょう しんしょう しんしょ しんしょう しんしゃ しんしょう しんしょう しんしょう しんしょう しんしょう しんしょう しんしょう しんしょう しんしょう しんしょう しんしょう しんしょく しんしょ しんしょ	就労(就学	中の就労も	(含む)	
TEAL	=17./317		つ未就労 8. その他( : 治癒 ・ 寛解		変・ 再発	<ul><li>悪化</li></ul>			能		)	
現状	評価		定疾病 重症患者認定					器等装着者認定基準	集に該当:	しない・	する・不明	
治療見	込期間	入院 通院	年 年	月     日 から       月     日 から	年 年	<u>月</u> 月		∃ まで ∃ まで (			)	
上	記の通	負り診 断し	,ます。	医療機関	関名							
				および								
				所在均	U						IN.	
平	成	年	月 日		医師名						科印	
			·		•							
					小児慢性特定疾	病指定医	番号	<del>¦</del>				
							_					

告示番号	27	先天	<b>F性代謝</b>	異常	平成(	) 1	年度 小	児慢	性特	定疾症	医療意	見書						
受給者番号 (	,			)	新規	規登録・	紀光	売	•	転刀	(転出	地:			)			
患者		りがな こ名					男・	女	生年	月日	平成	£	ŧ	月	E	](満	İ	歳)
出生都道府	県 <sup>※1</sup>				出生	生体重				g	出生	主週数			在胎		週	
現在の身長	*2			. cm	現在位	の体重 <sup>※2</sup>				kg	母の生命	∓月日	昭和 平成		年	F		B
発病			年		月頃		初記	<b>沙</b> 日				年		月		日		
大分類病名	8	金属代	謝異常症				細分類	類病名	名	112	先天性腸	性肢端	皮膚炎	ŧ				
親在の症状現在の症状の腹膜の腫み		ススクリー <u>:</u> いな な 動制限 記 電 に 記 に に に に に に に に に に に に に に に に	ことが、これでは、これでは、これでは、これでは、これでは、これがないないないないがない。これでは、これがいる。これが、これが、これが、これが、これが、これが、これが、これが、これが、これが、	・ あり → ・ あり ) 施 ・ 実施	あり 走れる → 詳細	・歩ける	<ul><li>歩行降</li><li>低血糖</li><li>肝腫大</li><li>骨変形</li><li>特異顔疹</li></ul>		( ( な な な な な	<b>空位可</b> しししし	あり ) あり ) あり )	<b>≛</b> り )			)	※実施し	っている場合	ì
2. 検査所見	+== +60 1.4	b . + → +>0	rs c+ 40 本 ii	「ロナ**/体**パ	t	±65/==7±1												
診断の根拠と	1液検査 R検査 線検査 の他	ī ( ( (		行見を数値などを	£HV(Ç,¥γ	₩₽ΣΙ⊆ΕΙ <u>Ψ</u> Χ											)	
たま	<b>飞謝産物</b> 検査	<b>加の測定</b> 歪名 (	食査の異常所 アミノ酸・	听見を記載 有機酸・ムコ	多糖・アシ	/ルカルニチンな )		ついて <種		重と数値	を記載				)			,
查	酵素	<b>Eの測定</b> 長名 (	検体種、流	舌性値を記載		)	検体	<b>x種</b>	(						)			)
等 の 結 果	所見 <b>後伝子校</b> 遺伝		遺伝子変	異について記載	È	)	検体	<b>x</b> 種	(						)			)
** 3. その他の所見	所見	<b>1</b> (																)
	 合併症	( なし	<ul><li>あり</li></ul>	→ 詳細:														)
4. 経 過																		
現 在 の 治 療																		
過去の主 な治療・ 検査など																		
5. 今後の療法方針	ŀ																	
就学・就労	4. 7.	高等学校 未就学か	でである。 では、	校( 通常学終 含む)・ 高等 8. その他(	専門学校	・ 専門学校/	/専修学校	など	5. 大	学(短	期大学を含	む) 6	5. 就労			5含む)	)	
現状評価		児慢性特		・ 寛解 症患者認定基	準に該当:	しない・	する・不		j	人工呼吸	器等装着			当: L	<i>」</i> ない ・	する・	不明	
治療見込期間		入院 通院	+		月 <u> </u>	日 から 日 から	<u>年</u> 年		<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで	(				)		
上記の	<u>-</u> ) 通り	診断し	ます。	, ,		医療機関名 および 所在地			, ,		5.0				<u> </u>	,		
平成		年	月	日		医的	师名									科	印	
						小り	尼慢性特	定疾	病指定	官医番号	릉							

告示番	号 30	0	先天	性代謝	損常		平成(	)	年度	逐 小児慢	姓朱	定疾症	<b>医療</b> 意	意見書						
受給者額	番号 (					)	新	規登録	•	継続	•	転え	入(転出	出地:			)			
患	者	ふり 氏名							Ę	男・女	生生	年月日	平成	:	年	月	E	日 (満	į	歳)
出生都	道府県 <sup>※</sup>	<b>1</b>					出生	生体重			•	g	出生	生週数			在胎		週	
現在の	D身長 <sup>※2</sup>	!			•	cm	現在	の体重 <sup>※2</sup>				kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	Ę	1	日
発症	<b>5</b>			年			月頃			初診日			•	年		月		日		
大分類	病名	8 3	金属代	謝異常症	Ē				i	細分類病	名	113	107から	112まて	で掲げ	「るものの	ほか、玄	属代謝	異常症	
										具体的な	疾患征	<u> </u>								
1. 臨床所見 現在の症状	該当するもます 新運知知成関脾尿明 知成関腫路科	児障障指障可大結的マ害害数害動 石異	スクリー: 。	ことのでは、は、は、は、は、は、は、まなななななななななななななななななななななななな	見 ・ る ・ る ・ る ・ る	( あり あり あり なし → ) 施 ありり 実 ) ) ) ) ) )	・ あり 走れる → 詳細	・ 歩ける	低I 肝I 骨3	歩行障害 血糖 腫大 変異顔貌	( ); ( );	<b>座位可</b> いい いい いい いい いい いい いい いい いい いい いい いい いい	あり ) あり ) あり )	<b>きり)</b>			)	※実施し	している場合	
2. 検査所見	ł	也の症				→ 所!											)			
診断の根拠とな	血液 尿検 X線 その化	検査 査 検査 b	( ( (				用いて具体	本的に記載											) )	
った主な検査等の結果	酵素遺伝	産検所活酵所子 作素見検 が	<b>D測定</b> 名 ( <b>D測定</b> 名 (		· 有機關	後・ムコ! を記載		シルカルニチン	/などの <sup>7</sup> ) )		て検体 ( (	種と数値	を記載				)			)
3. その他の その他の 現在の 所見など				· あ	ற → ∄	羊細:														)
4. 経 過 現在の治療 過去治療な 検査など																				
5. 今後の療	法方針																			
就学・	就労	4. 高 7. 未	高等学校 ミ就学か	(専攻科 O未就労	を含む) 8. そ	・高等 の他(	専門学校	・ 特別支持 ・ 専門学村	校/専修	学校など	5. 5	大学(短	期大学を含	な)	6. 就党			も含む)	)	
現状詞	评価	小児	慢性特		<b></b> 重症患者	認定基準	準に該当:	・ 不多 <u>しない・</u>		・不明		人工呼吸	及器等装着:			当: し	Jない ・	する・	不明	
治療見		ji	入院 通院		年 年	F		日 から 日 から		年年	<u>月</u> 月		日 まで 日 まで		(月			)		
	記の通							医療機関: および 所在地										科	۲n	
<b>平</b> ,	JJX,		年	月		日			医師名 小児慢	性特定疫	病指	定医番	号						印	

告示番	号 8	2 先	天性代謝異常	平成(	)年度	逐小児慢	性特	定疾病	医療	意見書						
受給者	番号 (			) 新規登録	•	継続	•	転入	、 (転出	出地:			)			
患	耂	ふりがな			9	見・女	生名	₹月日	平成		年	月		(満		歳)
,U.	Н	氏名			,			+/1	770%		<del></del>	/3		( //ਘ)		/小火 /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生体重				g	出	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2	. cr	m 現在の体重 <sup>※:</sup>	2			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	月		日
発症	苪		年	月 頃		初診日				年		月		日		
大分類	[病名	9 プリンピ	リミジン代謝異常症		ź	細分類病	名	114					シルトラン yhan))		-ゼ欠損	症
1. 臨床所見			V													
			、必要な場合は( ) ・ニングで発見 ( なし	内に記載   ・ あり )												
		障害		› 走れる · 歩ける	3 ·	歩行障害		座位可	· 寝た	きり )						
現		障害	( なし ・ あり )										,			
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>( 未実施・実施・実施・ まり )</li></ul>		任	血糖	( t	il .	あり )				)	※実施し	ている場合	合
症		呼音 可動制限	( なし ・ あり )			<sup>皿個</sup> 腫大		ib .								
状	脾腫		(なし・あり)			变形										
		結石	( なし ・ あり )		特勢	異顔貌	( た	il .	あり )							
		的異常 也の症状	( なし ・ あり )										)			
2. 検査所見		巴の症人	( なし · あり → j	71兄:												
is a			は臨床検査所見を数値な	どを用いて具体的に記載	烖											
断		検査 ( 査 (													)	)
の 根		」且 検査(													)	,
拠	そのイ														ý	)
٤																
なっ			検査の異常所見を記載		I.I.	۱۸ <del></del>	-10.41	( <del>*</del>           <del>                           </del>	4 +h							
た		<b>産物の測定</b> 検査名 (	アミノ酸・有機酸・ム	△」多桾・アンルルルーナ	トンなとの/ )	快宜にうい 検体種		性と致1但で	を記事と				)			
主 な		所見(			,	17 1411	(						,			)
検	酵素	活性の測定	検体種、活性値を記載	፟፟፟፟												
查 等		酵素名(			)	検体種	(						)			,
の		所見 ( <b>子検査</b>	遺伝子変異について記	! <del>#\</del>												)
結		遺伝子名(		, <del>Ψ</del> Χ,	)	検体種	(						)			
果		所見 (														)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	症 ( かし	, ・ あり → 詳細:													)
その他の	ロΙЛ	71E ( 74U	· · · · · · · · · · · · · · · · · · ·													,
現在の 所見など																
4. 経 過																
4. 栓 迥																
在																
o V																
治 療																
過去の主な治療・																
検査など																
5. 今後の振	表注士針															
3. <b>フ</b> 接の振	マルマンフェ!															
		4 =122424		46T \Z6T #+DII-	++¤22461	. ) 2 #:	+01+		( .1. <del> </del>	·7 ===	<i>'</i> 41\  + △	\.\.\.\.\.\.\.\.\.\.\.\.\.\.\.\.\.\.\.	<del>'</del> 77 \			
就学・	计学		2. 小中学校( 通常学 交(専攻科を含む)・高											(今ま)		
7,70	ככוועה		(中久) 16日 57 日 61 日 61 日 61 日 61 日 61 日 61 日 61 日 6		1 /X/ 47 IS	> 1 1X/6C	5. /	() ()	417(1) 65	10)	ככטעת יי	(1)/(1)	1.0000000000000000000000000000000000000	л о ,	)	
現状	≣亚/邢		: 治癒 · 寛解													
2000	ртіш		持定疾病 重症患者認定 		・する					者認定基	準に該	当: し	ノない ・ <sup>*</sup>	する・フ	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年	月     日 から       月     日 から		<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで		(月		0	)		
上	記の追	通り診断し			明夕		/٦		ם אנ		( /)		, 프	<u>,                                      </u>		
				および												
				所在均												
				, , , <u>, , , , , , , , , , , , , , , , </u>	-									科		
平	成	年	月 日		医師名	ı								71.1	ED	
						ы <del>у</del> ∔ д-т-, д-т-	:√ <del>+</del> +⊬-	中医亚二	=							
					小児慢	性特定疾	内指.	正医番号	<del>5</del>							

告示番	号 7	8 先	天性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性特	定疾病	医療	意見書						
受給者	番号 (			) 新規登録	· 5	継続	•	転入	(転	出地:			)			
患	者	ふりがな				男・女	生金	年月日	平成	1	年	月	Я	(満	1	歳)
,Ex		氏名						T/ J LI	1 /3%			/ 3		( /١=3		73X 7
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生体重	Í			g	出	生週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	. (	m 現在の体重	<u>*</u> *2			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	∄	日
発症	丙		年	月頃		初診日			_	年		月		日		
大分類		9 プリンピ	ピリミジン代謝異常症			細分類病	名	115	アデニング	ホスホリオ	<b>ミシルト</b>	ランスフェ	rラーゼ欠	損症		
1. 臨床所見		- かにへをつけ	ナ、必要な場合は(	\ ch/===±+												
				し・あり)												
	運動	障害	(なし・ あり	→ 走れる ・ 歩	ける・	歩行障害	•	座位可	· 寝た	きり )						
現		障害	(なし・あり										,			
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>(未実施・実</li><li>がし・あり</li></ul>			低血糖	( +	むし・	あり )				)	※実施し	ている場合	ì
症		呼音 可動制限	(なし・あり			以血烷 肝腫大		3U .								
状	脾腫		(なし・あり	•		骨変形		まし・	,							
	尿路	結石	(なし・ あり	)	4	持異顔貌	( t	むし ・	あり )							
		的異常	(なし・ あり	•												
2. 検査所見		也の症状	( なし・ あり →	所見:									)			
		拠となった主な	は臨床検査所見を数値な	などを用いて具体的に記	記載											
断		検査(													)	
の		査 (													)	
根 拠	ス なん	検査 ( 也 (													)	
٤	Coyl														,	
なっ	確定診断	に至った特殊	検査の異常所見を記載													
た			アミノ酸・有機酸・	ムコ多糖・アシルカル:	ニチンなど			種と数値	を記載							
主		検査名(			)	検体種	(						)			,
な 検		所見 (	検体種、活性値を記	計												)
查		酵素名(		##	)	検体種	(						)			
等		所見(	•		,	2411	•						,			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記	記載												
果		遺伝子名( 所見 (			)	検体種	(						)			`
3. その他の		71元 (														
その他の	合併	症 ( なし	· あり → 詳細:	:												)
現在の																
所見など																
4. 経 過																
現																
在																
の治																
療																
`@± <b>o</b> →																
過去の主な治療・																
検査など																
5. 今後の振	療法方針															
		1 計学前	2. 小中学校( 通常	学级。 涌级 。 性	即古垤学	·紅	호미호	埋学校 /	( 小山学学	収 。 亩T	行むを全	か宣生な	1 7⊄			
就学・	就労		交(専攻科を含む)・高											(含む)		
		7. 未就学点	かつ未就労 8. その他	(											)	
現状	評価		〕: 治癒・ 寛解													
	p 1 1m4		寺定疾病 重症患者認定 							者認定基	準に該	当: し	ない・	する・	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年	<u>月</u> 日か 月日か		<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで		(月			)		
上	記の追	重り診断し				'			ш от с		( / 3			<u> </u>		
					ベメコ よび											
					生地											
				7711.										科		
平	成	年	月 日		医師	名								17	ED	
		•														
						le marrie			_							
					小児	慢性特定疾	抦指	正医番号	≒							

告示番	号 8	0 先3	天性代謝異常	平成(	)年	度 小児慢	性物	<u> </u>	医療	意見書						
受給者	番号(			) 新規登録	٠	継続	•	転刀	(転)	出地:			)			
患	<del>找</del>	ふりがな				男・女	生	年月日	平成		年	月	F	日(満	<del></del>	歳)
/EX 1		氏名				<i></i>		T/ J Li	1 /3/4			/ J				/1/% /
出生都	道府県 <sup>»</sup>	€1		出生体重				g	出	生週数			在胎		週	
現在の	D身長 <sup>※2</sup>	2	. cr	m 現在の体重 <sup>※</sup>	€2			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	3	日
発症	<b>5</b>		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類		9 プリンピリ	リミジン代謝異常症			細分類病	名	116	キサンチン	ン尿症						
1. 臨床所見		- ΦΓ ○ をつけ	、必要な場合は()	カバミコ <del>ま</del>												
				アがこむ <b>転り</b> )												
		障害		→ 走れる ・ 歩け	る・	歩行障害	•	座位可	· 寝た	きり )						
現		障害	( なし ・ あり )										,			
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>(未実施・実施・実施・なり)</li></ul>		41	氏血糖	( +	なし ・	<b>あり</b> )				)	※実施し	している場合	合
症		可動制限	( なし ・ あり )			肝腫大		なし・								
状	脾腫		(なし・あり)			骨変形	( )	なし ・	あり )							
		結石	( なし ・ あり )		#	寺異顔貌	( )	なし・	あり)							
		的異常 也の症状	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり → j										)			
2. 検査所見		PONT 1/	( 40 0) / )	7775 .												
is i			臨床検査所見を数値な	どを用いて具体的に記述	載											
断		検査( 査 (													)	)
の 根		ュー 食査(													)	
拠	その化														)	)
となっ			10 to - TO WEST ( == th													
っ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ム	コタ糖・マシルカルニ	エンナンジ	の絵杏について	て給休	・ ほと粉値	を記載							
た 主		を			)	検体種		<b>小王C</b> 致10	C00#X				)			
な		所見 (														)
検			検体種、活性値を記載	戈	,	10/17	,						,			
査 等		酵素名 ( 所見 (			)	検体種	(						)			)
の		<sup>/// 元</sup> <b>子検査</b>	遺伝子変異について記	記載												,
結果		遺伝子名(			)	検体種	(						)			
3. その他の		所見 (														)
	<del>/////</del> 合併	症 ( なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>													)
その他の現在の																
所見など																
4. 経 過																
現																
在																
の治																
療																
過去の主																
な治療・																
検査など																
5. 今後の療	法方針															
		1. 就学前	2. 小中学校( 通常学	学級・ 通級 ・ 特別	支援学	級 ) 3. 特	勃力	援学校	(小中学部	『・ 専	攻科を含	む高等	部 )			
就学・	就労		で(専攻科を含む)・高語		学校/専	厚修学校など	5. 5	大学(短	期大学を含	さ)	6. 就労	(就学	中の就労	も含む)	,	
			つ未就労 8. その他 ( : 治癒 ・ 寛解		不亦	. 再登	. <b>a</b>	Ē/ν .	死亡 .	. 判定	不能					
現状詞	评価		宇定疾病 重症患者認定						がし と 器等装着			当:	<i>」</i> ない・	する・	不明	
治療見证	入期間	入院	年	月 日から	ı	年	月		日 まで							
		通院 負り診 断し	# する	月 日から		年	月		日まで		(月			)		
_	己の地	2 7 <i>1</i> 0/1 10	7690	医療機												
				および	-											
				所在:	꾠									TVI		
平	ьt	年	月 日		医師	夕								科	ED	
	ιχι	+	73 1		조배.	1.]									⊢lı	
					小児'	慢性特定疾	病指	定医番号	号							

告示番号	号 8	1 先天	<b>E性代謝異常</b>	平成(	)年	度 小児慢	性特	定疾症	医療意	見書						
受給者番	醫号 (			) 新規登	<b>録</b>	継続	•	転刀	は出対)ノ	也:			)			
患者	旨	ふりがな 氏名		-1		男・女	生生	∓月日	平成	白	Ę	月	Е	(満		歳)
出生都	道庭le <sup>9</sup>			出生体	重			g	出生	调数			 在胎		週	
	D的采 )身長 <sup>※2</sup>		. cr		_			kg			昭和		年			日
発病				月頃		初診日				年	平成	 月	•	日		
大分類	病名	9 プリンピ!	 にジン代謝異常症			細分類病	名	117	尿酸トラン	スポータ	 7-異常	症				
1. 臨床所見	<u> </u>															
現在の症状	新運知知成関脾尿眼その	児マススクリー <u>:</u> 障害 障害 指数* 障害 可動制限 大	必要な場合は ( ) ことがで発見 ( なし ・ あり ー ( なし ・ あり ) ( 未実し ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり )	, ・ あり) → 走れる ・ : 施 → 詳細:	, ,	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( た ( た ( た	座位可 心 ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・ ・	あり ) あり ) あり )	b)			)	※実施し	ている場合	
2. 検査所見		処となった主な!	臨床検査所見を数値な	ドを用いて旦体的(	に記載											
診断の根拠とな	血液 尿検 X線 その(	検査( 査 ( 検査 ( 也 (			(2004)										) )	
っ			食査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカ	ルニチンなど	での検査について	7検体:	種と数値	を記載							
た 主		検査名(	, , , , , , , , , , , , , , , , , , , ,		)		(						)			
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	Ż												)
査		酵素名(			)	検体種	(						)			
等 の 結	遺伝	所見 ( <b>子検査</b>	遺伝子変異について記	載	,	10.71.75	,						,			)
果		遺伝子名( 所見  (			)	検体種	(						)			)
3. その他の戸	<b>所見</b> 合併	庁 ( + 🕽	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>													
その他の 現在の 所見など	<u>□17</u> 1	延 (なし	· めり → 詳細:													,
4. 経過現																
現在の治療																
過去の主 な治療・ 検査など																
5. 今後の療	法方針															
就学・涼	就労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校 ( 通常学 (専攻科を含む)・高 O未就労 8. その他 (	等専門学校 ・ 専	専門学校/専	専修学校など	5. ナ	学(短	期大学を含む	3) 6	. 就労			(含む)	)	
現状評	平価		<ul><li>: 治癒・ 寛解</li><li>定疾病 重症患者認定</li></ul>						死亡 ・ と器等装着者			á: l	<i>」</i> ない・	する・	不明	
治療見込	<b>込期間</b>	入院	年	月 日	から	年	月		日 まで							
上	記の通	通院 負り診 断し	<u>年</u> ます。	医疡	から 療機関名 および 近在地	年	月_		日まで	(	月			)		
平点	戓	年	月 日	,,	医師	洺								科	ED	
					小児	慢性特定疾	病指:	定医番号	릉							

告示番	号 7	9 先	天性代謝異常	平成(	) :	年度 小児慢	性特	定疾病	医療 医療	意見書						
受給者	番号 (			) 新	規登録・	継続	•	転入	(転	出地:			)			
患	老	ふりがな				男・女	生名	≢月日	平成		年	月	В	(満		歳)
,Ex		氏名				73 X		T/ J LI	1 /3%			/ J		( /١=)		/J.X. /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出	生体重			g	出	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在	の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F.	]	日
発症	苪		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類		9 プリン	ピリミジン代謝異常症			細分類病	名	118	オロト酸	尿症						
1. 臨床所見		- DI= ○ <b>‡</b> ⊃I	(+ 心亜が担合(+ (	\ rh/r=□±±												
			け、必要な場合は( -ニングで発見 (	かい あり	)											
		障害	(なし・あり			<ul> <li>歩行障害</li> </ul>		座位可	· 寝カ	たきり )						
現		障害	( なし ・ あり													
在		指数 <sup>※</sup> 哈宝	( 未実施・		1:	/IT -to lints	/ +	N	+6 )				)	※実施し	ている場合	<b></b>
の 症		障害 可動制限	( なし ・ あり ( なし ・ あり			低血糖 肝腫大		). . Ui								
状	脾腫		(なし・あり	•		骨変形		; ; ;	,							
		結石	( なし ・ あり	) )		特異顔貌		ا								
		的異常	( なし ・ あり	•												
2. 検査所見		也の症状	( なし ・ あり -	→ 所見:									)			
	診断の根		な臨床検査所見を数値	直などを用いて具	体的に記載											
断		検査(													)	
の 根		査 ( 検査 (													)	
拠	そのか														)	
٤															,	
なっ	確定診断	に至った特殊	株検査の異常所見を記録	載												
た			፪ アミノ酸・有機酸・ ,	・ムコ多糖・ア				種と数値を	を記載				`			
主		検査名 所見	(		)	( 検体種	(						)			)
な 検			、 閏 検体種、活性値を言	記載												,
查		酵素名		30+X	)	検体種	(						)			
等		所見	(													)
の 結		子検査	遺伝子変異について	て記載												
果		遺伝子名 所見	(		)	検体種	(						)			)
3. その他の	)所見															
その他の	合併	症(な	し ・ あり → 詳細	<b>H</b> :												)
現在の																
所見など																
4. 経 過																
現 在																
の																
治																
療																
過去の主																
な治療・ 検査など																
5. 今後の服	療法方針															
+537	+534		2. 小中学校 ( 通常													
就学・	就労		校(専攻科を含む)・		・ 専門学校	/専修学校など	5. 🧷	大学(短野	期大学を含	含む)	6. 就労	(就学	中の就労も	(含む)	١	
-			かつ未就労 8. その他 印 : 治癒 ・ 賃		<b>.</b> 不变	· 五癸 ·	• 票	化 •	死亡	<ul><li>判定</li></ul>	不能				)	
現状	評価		特定疾病 重症患者認									当: (	Jない · 7	する・	不明	
治療見	込期間	入院	年	月	日 から	年	月		日 まで							
		通院 通り診 断	年	月	日から	年	月		日まで		(月		回)	)		
	こ記の延	旦り 砂 断	U # 9 .		医療機関名	1										
					および											
					所在地											
	· _15	<b>-</b>	_	_	= -	<del>-</del>								科		
4	成	年	月 [	日	医	師名									ΕD	
					小	児慢性特定疾	病指	定医番号	릊							
1																

告示番	号 8	3	<u> </u>	(性代謝	異常	<u> 半风(</u>	)	年度	小児慢	判主符	扩泛疾病	牙 医獠息	見書						
受給者	番号 (				)	新	規登録	•	継続	•	転之	入(転出	地:			)			
患	者	が氏	がな 名					男	・女	生	年月日	平成		年	月		日 ( ;	満	歳)
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>				出	生体重				g	出生	主週数			在胎	ì	週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2			. cm	現在	の体重 <sup>※2</sup>				kg	母の生年	∓月日	昭和 平成		年		月	E
発症	<b></b>			年		月頃			初診日			11111101	年	~1=+B1→	月 <del>                                    </del>	D/T-b)	日 <del></del>	1-5"\ /L:	
大分類	病名	9	プリンピリ	にジン代語	財異常症			糸	田分類病	名	119	114から1 症	188	ごに拘り	atwo	いなか、	ノリンに、	ノミンノれい	<b>副</b> 共吊
	-							Ę	具体的な	疾患?	各								
<b>1. 臨床所</b> 現在の症状	該当する <del>(</del> 新生 運動 知能 知能 成長	児障障指障可大結的 乙害害数害動 石異	ススクリー: * 制限 常	ことが ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (	・ あり → ・ あり ) 施 ・ 実施 ・ あり )	・ あり 走れる → 詳細	・ 歩ける	低血 肝腫 骨変	山糖 重大	( ) ( )	座位可 ぱし ・ ぱし ・ ぱし ・	あり ) あり ) あり )	<u>÷</u> ŋ )			)	※実施	包している場	给
2. 検査所見	₹															,			
診断の根拠とな	血液 尿検 X線 その(	検査 査 検査 也	( ( (		が見を数値などで で見な記載	を用いて具ん	本的に記載												) ) )
った	代謝	産物	の測定		所見を記載 有機酸・ムコ	多糖・アシ	シルカルニチン				種と数値	を記載							
主		検査 所見						)	検体種	(						)			)
な 検				検体種、決	舌性値を記載														,
査 等		酵素						)	検体種	(						)			,
の	遺伝	所見 <b>子給</b>		遣伝子変	異について記載	ż													)
結 果			<del>五</del> 子名(	A C M S	<del>&gt;</del> (C > V · C li□ ±)	~		)	検体種	(						)			
		所見	(																)
3. その他の		<u>.</u>	( ±\1	+ 6	. =¥6m .														
その他の	<b>17</b> 177	业	(なし	<ul><li>めり</li></ul>	→ 詳細:														,
現在の 所見など																			
4. 経過																			
坑在 の治 療																			
過去の主 な治療・ 検査など																			
5. 今後の振	法方針																		
就学・	就労	4. 7	高等学校	(専攻科を	校( 通常学総合む)・ 高等 8. その他(							( 小中学部 期大学を含					労も含む)	)	
現状	評価	小	尼慢性特		症患者認定基	準に該当:			・不明			死亡 ・ 及器等装着者			当:	しない・	・する・	不明	
治療見	込期間		入院 通院			月 <u> </u>	日 から 日 から		<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで		(月			] )		
上	記の追			ます。			医療機関 および 所在地		•							_	科		
平	成		年	月	日		3	医師名										ED	
							/]	小児慢	性特定疾	病指	定医番	号							

告示番·	号 7	6 先	天性代謝異常	平成(	)年度 小	児慢性	持定疾症	<b>医療意見書</b>	<b>E</b>				
受給者	番号 (			新規登録	• 絲	続 •	転え	人 (転出地:			)		
虫:	<b>±</b> ∠	ふりがな			В	+ #	- 年日口	w.et	<i>_</i>	В		/ <b>;</b> #	华 /
患	白	氏名			男・	E V	年月日	平成	年	月		(満	歳)
出生都	I道府県 <sup>:</sup>	<b>%1</b>		出生体重			g	出生週数			在胎	週	
現在位	の身長 <sup>※2</sup>	2	. cn	n 現在の体重 <sup>※2</sup>	2		kg	母の生年月日	昭和 平成	组	F	月	日
発症	有		年	月頃	初	診日		年		月	E	3	
大分類	病名	10 ビタミン・	代謝異常症		細分	類病名	120	先天性葉酸吸	収不全症				
1. 臨床所見													
現在の症状	新運知知成関脾尿眼の関係との	児マススクリー 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限	、必要な場合は ( ) に かし が かり が かり が かり が かり が かり が かり が かり が	・ あり ) ・走れる ・ 歩ける 늅 → 詳細:	5 · 歩行 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔	(	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )			) *	実施している場	合
2. 検査所見		拠となった主な	・ ・臨床検査所見を数値など	を用いて具体的に記載	ķ								
診断の根拠とな	尿検 X線 <sup>、</sup> その(												) ) )
っ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニチ	ンなどの検査	について検付	本種と数値	を記載					
た主		検査名 ( 所見 (			) 検	体種(					)		)
な 検			検体種、活性値を記載										,
查等		酵素名 ( 所見 (			) 検·	体種(					)		)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記	載									,
果		遺伝子名( 所見(			) 検	体種(					)		)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	h庁 / +>!	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>										,
その他の 現在の 所見など	□171	ME (AU	・ のり → 評細:										,
4. 経過現													
坑在の治療													
過去の主 な治療・ 検査など													
5. 今後の援	法方針												
就学・	就労	4. 高等学校 7. 未就学が	2. 小中学校( 通常学 爻(専攻科を含む)・ 高領 つ未就労 8. その他(	等専門学校 ・ 専門学	学校/専修学校	交など 5.	大学(短	期大学を含む)	6. 就労			む) )	
現状語	評価	-	<ol> <li>治癒・ 寛解 持定疾病 重症患者認定基</li> </ol>					死亡 ・ 判定 と と と お 等 装 着 者 認定		当: した	<b>沁・す</b>	る ・ 不明	
治療見	込期間	入院 通院	年	月 日から	年	F		日 まで					
上	記の追	<u> </u>	_  年 <sub>ノ</sub> ます。	月 日から 医療機関 および 所在地	*	F	1	日まで	(月		<u> </u>		
平	成	年	月 日	//IIL-1	医師名						₹	A ED	
					小児慢性特	持定疾病技	旨定医番号	릉					

告示番号	<b>₹ 7.</b>	先列	<b>F性代謝異常</b>	平月	戎 (	)年度	小児慢	性特	定疾病	<b>医療意</b>	見書					
受給者番	号 (	_		)	新規登録	•	継続	•	転入	(転出	地:			)		
患者	ž H	ふりがな 氏名				男	・女	生生	₹月日	平成	年		月	日 (	満	歳)
出生都证	道府県 <sup>※</sup>	1			出生体重				g	出生	週数		在	胎	週	
現在の	身長 <sup>※2</sup>			cm :	現在の体重 <sup>※2</sup>	!			kg	母の生年	≣月日 □	沼和 平成	年		月	Е
発病	:		年	月	頃		初診日				年	J	月	日		
大分類	病名	10 ビタミンイ	代謝異常症			紐	分類病律	名	121	120に掲げ	げるものの	ほか、ビ	タミン代護	財異常症		
						具	体的な変	失患名	<b>5</b>							
1. <b>臨床所見</b> 影 現在の症状	新生! 運知能 知 知 我 長 間 知 能 見 関 的 民 関 時 限 解 原 路 解 服 科	見マススクリー: 章害 章害 旨数** 章害 可動制限 大	(なし・ ま	( なし ・ おり → 走れ あり ) 実施 → おり ) あり ) あり ) あり ) おり )	あり) る ・ 歩ける		糖 大 形	( な ( な ( な	座位可 い ・ い ・ い ・ い ・	あり ) あり ) あり )	€9 )		)		施している場	合
2. 検査所見													,			
診断の根拠と	血液标 尿検3	全 全 全 全 全 全	臨床検査所見を数	が値などを用い	て具体的に記載	Ś										) ) )
なった主な検査等の結果	代謝が	<b>全物の測定</b> 検査名 ( 所見 (	検査の異常所見を記 アミノ酸・ 有機配 検体種、活性値 遺伝子変異につい	愛・ムコ多糖 を記載	・アシルカルニチ	)	検体種 検体種	(	種と数値を	を記載			)			)
3. その他の所		71兄 (														,
その他の 現在の 所見など 4. 経 過 現	合併	定 ( なし	・ あり → 詩	<b>羊細</b> :												)
在の治療																
過去の主な治療・																
検査など	++^'															
5. 今後の療法	公力虾															
就学·勍	忧労	4. 高等学校 7. 未就学か	2. 小中学校( ji で (専攻科を含む) つ未就労 8. その	・高等専門 の他(	学校 ・ 専門学	校/専修	学校など	5. ナ	学(短期	期大学を含む	t) 6.	就労(京	高等部) 沈学中の家	<b>が</b> お含む	)	
現状評	価		: 治癒 ・ f定疾病 重症患者 年			・する・			人工呼吸	死亡 ・ 器等装着者 日 まで			: しない	・する	・不明	
治療見込		通院	年	月 月	日から		年	月		日 まで	(	月		<b></b>		
上	記の通	り診断し	<i>,</i> ます。		医療機関 および 所在地									科		
平成	戉	年	月	日	J	医師名									印	
						小児慢性	生特定疾	病指:	定医番 <sup>号</sup>	릉						

告示番	号 5	6 先	天性代謝	異常	平成(	)	年度 小児	慢性	<b>诗定疾</b> 症	<b>ち 医療意</b>	見書					
受給者:	番号(			)	新規	見登録	• 継続	•	転	入(転出	地:		)			
患	者	ふりがな 氏名					男・3	文 生	年月日	平成	年	F	1	日 (	満	歳)
出生者	『道府県 <sup>®</sup>	<b>%1</b>			出生	主体重		1	g	出生	上週数		在胎	4	週	
現在	の身長 <sup>※</sup>	2		. cm	現在の	D体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年		召和 平成	年		月	日
発射	苪		年		月頃		初診	日			年	月		日		
大分类	頭病名	11 神経伝	達物質異	常症			細分類	病名	122	ビオプテリン	ン代謝異常	常症				
1. 臨床所		- DI= O+ OH	) = 1,4E	^/ <del>-</del> /	+-/-=±\											
現在の症状	新運知知成関脾尿眼	児マススクリー 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限	ニング((((((((でなな未ななななななななななななななななななななななななななな	合は (	・ あり 走れる ・ i → 詳細	歩ける	· 歩行障 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	(	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	<b>≛</b> り )		)	※実	施している場	ŀ <b>∂</b>
2. 検査所!		thii レナシュキュナナ	·哈古 <del>·</del>	「見を数値など	を用いて目が	- 1001 ( = 1 ±1;										
診断の根拠とな	血液 尿検 X線 その(	検査( 音 ( 検査 ( 也 (			emvic A	からい いんしん										) ) )
っ	-	に至った特殊 <b>産物の測定</b>		所見を記載 有機酸・ム⊃	]多糖・アシ	<i>・</i> ルカルニチン <sup>ゥ</sup>	などの検査にこ	いて検付	本種と数値	を記載						
た 主		検査名 ( 所見 (						重 (					)			)
な 検				舌性値を記載												,
査 等		酵素名 ( 所見 (					) 検体	重 (					)			)
の 結 果	遺伝	<b>:子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変	異について記載	战		) 検体	重 (					)			,
3. その他の		所見 (														)
その他の 現在の 所見など	合併	症 ( なし	・あり	→ 詳細:												)
4. 経 過																
現在の治療																
過去の主 な治療・ 検査など																
5. 今後の想	療法方針															
就学・	·就労	4. 高等学校	き (専攻科を	校 ( 通常学) で含む) ・高等 8. その他 (										労も含む	·)	
現状	評価			・ 寛解 症患者認定基						死亡 ・ 及器等装着者			しない	・ すス	· 不明	
治療見	込期間	入院		年	月	日から	年	F.	]	日 まで					1.6/3	
		通院 通り診 断し	 <sub>ア</sub> ます。	年		日 から 医療機関名 および 所在地	<u>年</u> 名	<u></u> 月	1	日まで	( ,	<u>月</u>	<u> </u>	1)		
म्	成	年	月	目			師名							科	ED	
						小	児慢性特定	2疾病指	自定医番·	号						

告示番	号 5	4 先3	<u> </u>	平成(	)年度 小児慢	性特定	疾病	医療意見書				
受給者	番号 (		)	新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	(転出地:		)		
患	者	ふりがな			男・女	生年月	В	平成年	月	Е	](満	歳)
		氏名										
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>«1</b>		出生体重			g	出生週数 In:	770	在胎	, i	周
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	. cm	現在の体重**2	2	•	kg		3和 7成	年	月	日
発射	丙		年	月 頃	初診日			年	月		日	
大分类	頭病名	11 神経伝	達物質異常症		細分類病	名 12	23	チロシン水酸化酵素	<b>交損症</b>			
1. 臨床所!	_	- Φ/= ○ <b>‡</b> ⊃/+	. 必要な場合は ( )	ф/==1 <b>±</b> }								
		児マススクリー:		・あり)	· 歩行障害	<ul><li>座位</li></ul>	立可	・ 寝たきり)				
現 在	知能 知能	障害 指数 <sup>※</sup>	<ul><li>( なし ・ あり )</li><li>( 未実施 ・ 実が</li></ul>	ā → 詳細:						)	※実施してい	る場合
の症	成長		( なし ・ あり ) ( なし ・ あり )	2 21.12.	低血糖 肝腫大	( なし ( なし				,		
状	脾腫	大	(なし・あり)		骨変形	(なし		あり )				
	尿路 眼科	結石 的異常	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり )		特異顔貌	( なし	•	あり )				
2. 検査所!		也の症状	( なし · あり → 月	<u> </u>						)		
	診断の根		臨床検査所見を数値など	を用いて具体的に記載	Ì							``
断の	尿検	検査( 査 (										)
根 拠	X線 その他	<b>検査 (</b> も (										)
٤			食査の異常所見を記載									
った	代謝	産物の測定	アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニチ			数値を	記載				
主な		検査名 所見 (			)  検体種	(				)		)
検 査		<b>活性の測定</b> 酵素名 (	検体種、活性値を記載		)  検体種	(				)		
等の		所見 (	\# (= ¬ <del></del>	<b>F</b> IN		(				,		)
結果		<b>子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変異について記述	瓦	)  検体種	(				)		
3. その他の		所見 (										)
その他の	合併	症 (なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>									)
現在の 所見など												
4. 経 過												
現 在												
の 治												
療												
過去の主な治療・												
検査など												
5. 今後の想	療法方針											
就学・	·就労	4. 高等学校	2. 小中学校 ( 通常学 ( 専攻科を含む) ・高等	等専門学校 ・ 専門学							5含む)	
IBJA	≘π / <b>э</b> π		<u>つ未就労 8. その他(</u> : 治癒 · 寛解		変・再発・	· 悪化	•	死亡 ・ 判定不能	<u> </u>		)	
現状		小児慢性特 入院	定疾病 重症患者認定基 年	基準に該当:   しない     月   日から	・ する ・ 不明 年	人工 月		器等装着者認定基準 3 まで	に該当:	しない・	する・不明	<u>月</u>
治療見		通院	年	月 日から	年	月		まで ()	月		)	
	- 記り進	負り診 断し	7 d <sup>.</sup> 9 o	医療機関 および								
				所在地								
177	· 成	年	月 日		医師夕						科	≤n
*	-אגוי	+	л П		医師名						ı	<u> </u>
					小児慢性特定疾	病指定图	医番号	17				

告示番号	号 5	7 先3	<b>F性代謝異常</b>	平成(	)年度	小児慢	性特定疫	族病	医療意見	書				
受給者習	昏号 (			新規登録	•	継続	• •	転入	(転出地:			)		
患者	彗	ふりがな 氏名			男	・女	生年月日	В	平成	年	月	日	(満	歳)
出生都	道府県 <sup>®</sup>	1		出生体重				g	出生週数	汝		在胎	週	
現在の	D身長 <sup>※2</sup>	2	. cr	n 現在の体重 <sup>※</sup>	<b>%</b> 2			kg	母の生年月日	日 昭和 平成	4	ŧ	月	日
発病	<u> </u>		年	月頃		初診日			年	:	月		日	
大分類		11 神経伝	達物質異常症		糸	田分類病名	名 124	4 5	芳香族L-アミノ	′酸脱炭酯	遊酵素欠	損症		
現在の症状 検診断の根拠と	該当 新運知 知成関脾尿眼で お生動能能長節腫路科の 根液検線の 断 定 記 を	児マススクリー 障障指障可大結的的の 大結的的の 大結的地の 大結の地の 大統一 大統一 大統一 大統一 大統一 大統一 大統一 大統一 大統一 大統一	( なし ・ あり − ( なし ・ あり ) − ( なし ・ あり ) ( 未実施 ・ ま) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) ( なし ・ あり ) する なし ・ あり → する なん ・ あり ) ( なし ・ あり ) をなん ・ あり → する なん ・ あり ) をなん ・ あり → する なん ・ あり うまた 検査所見を数値なる を できます を できます かいます かいます はいます はいます かいます はいます かいます はいます はいます はいます はいます はいます はいます はいます は	, ・ あり) → 走れる ・ 歩け 施 → 詳細: 所見: ビを用いて具体的に記	低血肝腫骨容等等	□糖 重大 受形 具顔貌	( なし ( なし ( なし ( なし	• 6	あり ) あり ) あり ) あり )			)	※実施している	<b></b>
た主な検査等の結果	酵素遺伝	検査名 ( 所見 (	アミノ酸・有機酸・ム 検体種、活性値を記載 遺伝子変異について記	È	チンなどの桁 ) ) )	検体種	(	女値を	記載			) )		)
3. その他のi その他の 現在の 所見など			<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>											)
現在の治療の療なと検査など														
5. 今後の療	法方針													
就学・5			2. 小中学校( 通常学										含む)	
現状訓		7. 未就学か 一つに〇印	つ未就労 8. その他 ( : 治癒 ・ 寛解	( <sup>2</sup> ・ 改善・ <sup>2</sup>	不変・	再発・	悪化	• ;	死亡 ・ 判:	定不能			)	
治療見過	入期問	入院	定疾病 重症患者認定	月 日から	j	年	月	E	器等装着者認定 3 まで		⊒; U		13 ・ 个明	
- '		通院 <b>通り診 断し</b>	│ 年 ,,ます。	月 日 から 医療機 およ 所在	関名 び	年	月	Ē	<b>3 まで</b>	(月		<u> </u>	ŦN.	
平月	成	年	月 日		医師名								科印	
					小児慢	生特定疾	病指定医	番号	<del>}</del>					

告示番	号 5	5 先尹	<b>F性代謝異常</b>	平成	( )	年度 小	児慢性	特定疾病	<b>友 医療</b>	意見書						
受給者	番号 (			)	新規登録	· 継糸	売	· 転2	入(転	出地:			)			
患	者	ふりがな				男・	4	生年月日	平成	:	年	月	В	(満		歳)
		氏名				73			1 /3%			,,		( //=)		73X 7
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b></b>		1	出生体重			g	出	生週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現	在の体重※2			. kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	]	日
発症	苪		年	月頃	Į	初記	<b>参</b> 日			年		月		日		
大分類		11 神経伝	達物質異常症			細分類	頭病名	125	ドーパミ	ンβ-水酸	化酵素	<b>大損症</b>	Ē			
1. 臨床所見		- のに○をつけ	、必要な場合は(	\ rh/==1±i	<u> </u>											
		:児マススクリー:		なし・ あ												
	運動	障害	(なし・あ	り → 走れる	<ul><li>歩ける</li></ul>	<ul><li>歩行</li></ul>	書・	座位可	· 寝	きり )						
現		障害	(なし・あ		44m								,			
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>( 未実施・</li><li>がし・ あり</li></ul>			低血糖	(	なし・	あり)				)	※実施し	ている場合	<b>=</b>
症		可動制限	(なし・あ			肝腫大		なし・								
状	脾腫		(なし・あ			骨変形		なし・								
		結石	(なし・あ)			特異顔鄒	? (	なし・	あり )							
		的異常	(なし・あ	- ,									`			
2. 検査所見		也の症状	( なし ・ あり -	→ 別兄:									)			
III			臨床検査所見を数値	直などを用いて	具体的に記載											
断		検査( 査(													)	
の 根		.旦 ( 検査 (													)	
拠	そのイ														)	
٤																
なっ			検査の異常所見を記					// 74   144 /-	- <del> </del>							
た		<b>産物の測定</b> 検査名 (	アミノ酸・有機酸	<ul><li>ム」多標・</li></ul>	アンルカルニナン		こういくは 「種 (		で記載				)			
主 な		所見(				7 151	^1 <b>王</b> (						,			)
検	酵素	活性の測定	検体種、活性値を	:記載												
查 等		酵素名(				)  検体	種 (						)			,
の		所見 ( <b>子検査</b>	遺伝子変異につい	マョ <del>ま</del>												)
結		遺伝子名(	退伍丁友共に力い	て記事が		) 検包	種 (						)			
果		所見 (														)
3. その他の	<b>)所見</b> 合併	症 ( か).	<ul><li>あり → 詳細</li></ul>	<u></u>												)
その他の	ши	ж (жо	000 · BT/1	ηщ.												,
現在の 所見など																
4. 経 過																
現																
在																
ص خ																
治 療																
過去の主な治療・																
検査など																
5. 今後の振	療法方針															
		1. 就学前	2. 小中学校( 通	学級・ 诵	級 ・ 特別支持	爰学級 )	3. 特別	支援学校	(小中学	部・車	夕科を含	お高等	部)			
就学・	就労		で(専攻科を含む)・											(含む)		
			つ未就労 8. その												)	
現状	評価		: 治癒 · ! 症疾病 重症患者認					悪化 · 人工呼吸				ш. і	±81.5	<del></del>	<del>7</del> III	
Yurt D	\3 #BBB	入院	年 年	<u>応足を学に改</u> 月	<u>ョ: しない・</u> 日 から	<u>9つ・小</u> 年			<del>X砳守衣</del> 権 日 まで	11年 11年 12年 12年 12年 12年 12年 12年 12年 12年	5年に改	<u> </u>	<i>)</i> /401 •	90 •	个明	
治療見		通院	年	月	日から	年			日まで		(月		回)	)		
上	記の追	通り診 断し	,ます。		医療機関	名										
					および											
					所在地											
														科		
平	成	年	月	日	<u> </u>	師名									ED	
					/	・児慢性特	定疾病	指定医番	号							
1					٠,	, C (X I I I I		ш	-							

告示番	号 5	2 先3	<b>F性代謝異常</b>	平成(	)年	度 小児慢	性特	定疾病	医療意	意見書						
受給者	番号 (			) 新規	登録・	継続	•	転入	(転出	地:			)			
患	老	ふりがな				男・女	生在	月日	平成	4	¥	月	П	(満		歳)
,Ex		氏名		1				-/ J Li	1 /3%			/ J		( /١=)		/J.X. /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生	体重			g	出生	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在の	体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生命	年月日	昭和 平成		年	F.	l	日
発症	丙		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類		11 神経伝	達物質異常症			細分類病	名	126	GABAア	ミノ基転	移酵素	欠損症	Ē			
1. 臨床所見		- - - - - - - - - - - - - - - - - - -	、必要な場合は(	)内に記載												
		:児マススクリー:		なし ・ あり )												
		障害	(なし・ あり		歩ける・	歩行障害	· ,	坐位可	<ul><li>寝た</li></ul>	きり )						
現		障害   E *****	( なし ・ あり										`	\*/ el+46a)		`
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>( 未実施 ・ まり</li></ul>			低血糖	( tì	ι.	あり )				)	※実施し	ている場合	î
症		可動制限	(なし・あり			肝腫大		υ·								
状	脾腫		(なし・ あり	•		骨変形		U ·								
		結石	(なし・あり	•	!	特異顔貌	(な	U ·	あり)							
		的異常 他の症状	( なし ・ あり ( なし ・ あり →	•									)			
2. 検査所見		EV/IE1A	( 30 - 800 -	<b>7 </b>									,			
診			臨床検査所見を数値	などを用いて具体的	的に記載											
断		検査( 査(													)	
の 根		.旦 ( 検査 (													)	
拠	その化														)	
٤																
なっ			検査の異常所見を記載		±11=75 ±11	************	-10 /1-1	チェ <i>ット/士</i> 。	+ =¬ ±1							
た		<b>産物の測定</b> 検査名 (	アミノ酸・有機酸・	ム」多桔・アンル	ルカル <u>ー</u> ナンなと )	の快宜にうい( 検体種		里と致加して	を記載				)			
主 な		所見(			,	151441	(						,			)
検	酵素	活性の測定	検体種、活性値を記	已載												
查 等		酵素名(			)	検体種	(						)			,
の		所見 ( <b>子検査</b>	遺伝子変異について	-=⊐ <del>±\</del>												)
結		遺伝子名(	度仏丁友共に入れ	. 市し年以	)	検体種	(						)			
果		所見 (														)
3. その他の	<b>)所見</b> 合併	· 庁 ( + ン l	・ あり → 詳細													)
その他の	⊐ΊЛ	TE (AU	• のり → 計加	•												,
現在の 所見など																
4. 経 過																
現 現																
在																
o V																
治療																
過去の主な治療・																
検査など																
5. 今後の振	存法方針															
J. 71507/2	<b>R/22/J</b> E1															
		1 战学品	2 小中学技(選問	5 学 4 A 3 A 4 A 4 A 4 A 4 A 4 A 4 A 4 A 4 A	柱则士控告	# C / #2	±01±+	平学技 (	( 小中学화	7 . 亩7	かいた会	+/ 古 竺 :	<b>ι</b> Π \			
就学・	就労		2. 小中学校( 通常 〔(専攻科を含む)・ i											(会か)		
370 3	37023		つ未就労 8. その他		٠/٨ ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (	17 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1	5. 7.	(/11/2/	417 ( ) CD	, ,	J. 19023	(370 )	1 420,023 C	, , ,	)	
現状	1平価		: 治癒・寛													
-5674	ртіш		定疾病 重症患者認定						器等装着	者認定基	準に該	当: し	ない・	する・	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年		3 から 3 から	<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで		(月			)		
上	記の追	重り診断し			<del>- // /</del> - 療機関名				<u> </u>		. , ,			<u>'</u>		
					および											
					所在地											
														科		
平	成	年	月 日	3	医師	i名								T-1	ЕD	
					.1.10	IJ≘₩₩₩₽₽₩₽	:v=+	5 F TT -	=							
					小児	慢性特定疾	内指入	L医番号	<del>5</del>							

告示番	号 5	3 先3	<b>F性代謝異常</b>	平成(	)年度 小児慢	性特定	疾病	医療意見書					
受給者	番号 (			新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	•	転入	. (転出地:		)			
患	者	ふりがな			男・女	生年月	18	平成	年	月	日(満	i	歳)
		氏名					,		·				7320 7
出生者	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生体重			g	出生週数		在胎	<u> </u>	週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	. cn	n 現在の体重 <sup>※:</sup>	2	•	kg	母の生年月日	昭和 平成	年	F	1	B
発射	丙		年	月頃	初診日			年		月	日		
大分类	頂病名	11 神経伝	達物質異常症		細分類病	名 1	27	コハク酸セミアル	デヒド脱水	素酵素欠損	員症		
1. 臨床所!	_	- カ!=○ <b>た</b> つは	. 必要な場合は()	<b></b>		J							
	新生	児マススクリー:	ニングで発見 (なし	・・・あり)									
現	運動 知能		( なし ・ あり → ( なし ・ あり )	・ 走れる ・ 歩ける	る・ 歩行障害	<ul><li>座位</li></ul>	立可	・ 寝たきり)					
在	知能	指数 <sup>※</sup>	( 未実施・実施・実施・実施・実施・実施・ の しょうしょう しょうしょ しゅうしゅ しゅうしゅ しゅうしゅ しゅうしゅう しゅう	も → 詳細:						)	※実施し	_ている場合	
の 症	成長 関節	障害 可動制限	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり )		低血糖 肝腫大	( なし ( なし							
状	脾腫	大	( なし ・ あり )		骨変形	(なし	•	あり )					
	尿路 眼科	結石 的異常	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり )		特異顔貌	( なし	•	あり )					
	その作	也の症状	( なし · あり → F	所見:						)			
2. 検査所!	_	処となった主な	臨床検査所見を数値など	で用いて具体的に記載	ti								
診断	血液	検査(			•							)	
の 根		査 ( 検査 (										)	
拠	その化											)	
とな	確定診断	に至った特殊村	食査の異常所見を記載										
った	代謝	産物の測定	アミノ酸・有機酸・ム	コ多糖・アシルカルニチ			数値を	記載					
主 な		検査名 所見 (			)  検体種	(				)			)
検	酵素	活性の測定	検体種、活性値を記載	t									,
査 等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	(				)			)
の 結	遺伝	子検査	遺伝子変異について記	載									,
果		遺伝子名( 所見  (			)  検体種	(				)			)
3. その他の		· (+)	+ h > =\forall r										
その他の	合併	症 (なし	<ul><li>あり → 詳細:</li></ul>										)
現在の 所見など													
4. 経 過													
現													
在 の													
治療													
`@±o÷													
過去の主 な治療・													
検査など													
5. 今後の想	療法方針												
		1. 就学前	2. 小中学校( 通常学	*級・ 通級 ・ 特別な	支援学級 ) 3. 特	寺別支援学	学校(	小中学部 · 専	攻科を含むる	高等部 )			
就学・	·就労		(専攻科を含む)・高領		学校/専修学校など	5. 大学	(短其	月大学を含む)	6. 就労(京	就学中の就	労も含む)	,	
TOUR	/		つ未就労 8. その他( : 治癒 · 寛解		変・再発	· 悪化	•	死亡 ・ 判定	不能			)	
現状	評価	小児慢性特	定疾病 重症患者認定基	基準に該当: しない	・ する ・ 不明	人工	呼吸	器等装着者認定基		: しない	・する・	不明	
治療見	込期間	入院 通院	年 年	<u>月 日 から</u> 月 日 から	<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		∃ <u>まで</u> ∃ まで	(月	[	<b>1</b> )		
L	記の通	負り診 断し		医療機関					. , ,	<u>-</u>			
				およて									
				所在均	也						TVI		
平	成	年	月 日		医師名						科	印	
		•	_		· <b>-</b>							• •	
					小児慢性特定疾	病指定的	医番号	<u>1</u>					

告示番	号 5	8	先天	<b>E性代</b> 額	性		<u> 平成(</u>		) 年	<b>叟 小</b> !	児慢	性牝	定疾	病	医療意	見書							
受給者	番号(					)	新規	見登録	•	継糸	売	•	転	入	(転出生	也:			)				
患	者	ふり 氏:	がな 名						į	男・	女	生生	年月日	<u> </u>	平成	:	年	月		日(	(満	歳	)
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>					出生	主体重					Ġ	g	出生	週数			在胎	ì	追	<u> </u>	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	9			•	cm	現在の	D体重 <sup>※2</sup>					kç	g £	母の生年	月日	昭和 平成		年		月		日
発症	苪			年			月頃			初記	<b>参</b> 日					年		月		日			
大分類	1病名	11	神経伝	達物質昇	異常症					細分類	領病名	<u>ጎ</u>	128	12	22から12	27まて	に掲げ	るものの	)ほか、	神経信	云達物質	異常症	
	=									具体的	りな疫	患者	3										
現在の症状	該当する生動能能長節腫路科のの	児障障指障可で害害数害動	ススクリー: * 制限 常	ことのでは、これでは、これでは、は、まなななななななななななななななななななななななななななななななななな	見 ・ ま ・ ま	( か ) か ) か ) か が 実 ) か り 実 ) か あり ) か あり ) か う う り ) ) ) ) ) う う り う り う り う り う り う り う り う	・ あり 走れる ・ → 詳細	歩ける	低 肝 骨	歩行阿 血糖 腫大 変類 選		( t ( t	座位可 む ・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	ああ	寝たき が ) が ) が ) が )	<b>り)</b>			)	<b>%</b> 5	を施してい	る場合	
2. 検査所見		加レガ	った主が	布住給杏	証目を料	が直かどを	用いて具体	k的に記載	:														
診断の根拠と	血液 尿検	検査 査 <sub>食査</sub>	(	· · · · · · · · · · · · · · · · · · ·	ткер	X 旧なこで	. Того С	トレッドのローサン	•													) ) )	
った主な検	酵素	<b>産物</b> 検査 所見 <b>活性</b>	の測定 名 ( の測定		・有機酸	俊・ ムコミ	多糖・アシ	・ルカルニチ)	)	検体	種	(	種と数値	直を記	己載				)			)	ı
査 等 の 結		酵素 所見 <b>子検</b>	(	遺伝子変	変異につい	いて記載			)		種	(							)			)	1
果		遺伝 所見	子名( (						)	検体	種	(							)			)	,
3. その他の			( 1)1	-	to =1	44m																	
その他の 現在の 所見など	合併	涯	( なし	• b	り → 詩	F#出:																)	
4. 経 過																							
現在の治療																							
過去の主 な治療・ 検査など																							
5. 今後の振	療法方針																						
就学・	就労	4. ī	高等学校		を含む)	・高等	及・ 通級 専門学校													労も含む	t) )		
現状	評価	小り				認定基準	・ 改善 準に該当 <u>:</u> 3							吸器:	E亡・ <u>等装着者</u> まで			当: し	<i>」</i> ない・	・する	• 不明		
治療見	込期間		<u>八阮</u> 通院		<del></del>	F		ロ から		年		<u>月</u>			まで		(月		0	] )			
上	記の通	<u> </u>	診断し	ます。				医療機関 および 所在地												科			
平	成		年	月		日		[	医師名	3										1-1	E	ם	
								,	小児惇	曼性特.	定疾	病指	定医番	号									

告示番	号 3	8 先3	<b>F性代謝異</b>	常	平成(	)年	度 小児慢	性性	<u>寺定疾症</u>	5 医療	意見書						
受給者	番号 (			)	新規登錄	录 •	継続	•	転刀	(転	出地:			)			
患	考	ふりがな					男・女	生	年月日	平成		年	月	П	(満		歳)
,EX		氏名			1		<i></i>		<del>-</del> /Jロ	1 /3%			/ J		( /١١١)		/J.X. /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>			出生体重	重			g	出	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体動	<b>€</b> <sup>※2</sup>			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	3	日
発症	苪		年		月頃		初診日			_	年		月		日		
大分類	<b>顛病名</b>	12 脂質代	謝異常症				細分類病	名	129	原発性	高カイロ	ミクロンゴ	1症				
1. 臨床所見		- 0/= 0 ± 0/4	シ亜+ <b>ン</b> 担 <i>会/</i> :	+ ( ) =	b/==7.#¥												
		らのに○をうり、 :児マススクリー:	、必要な場合は ニングで発見		いに記載・ あり)												
		障害			走れる・ 歩	<b>計る</b> ・	歩行障害	•	座位可	· 寝カ	きり )						
現 在		障害 指数 <sup>※</sup>	<ul><li>( なし ・</li><li>( 未実施</li></ul>	あり) ・ 実施	→ 詳細:									)	※実施]	している場合	<b></b>
の		障害	(なし・		DIAM .	4	低血糖	(	なし・	あり )				,	7.70,000	, c. o.,,	-
症状		可動制限	(なし・	,			肝腫大	•	なし・	,							
	脾腫 尿路	!大  結石	( なし ・ ( なし ・	,			骨変形 特異顔貌		なし ・ なし ・								
		的異常	(なし・	,			137(25(3))		0.0	,							
2. 検査所見		他の症状	(なし・	あり → 所!	見:									)			
		拠となった主な	 臨床検査所見		用いて具体的に	記載											
断		検査(														)	
の 根		·査 ( 検査 (														)	
拠	その化															)	
とな	<b>広中</b> =◇⊯		全本の思学形[	日を記載													
っ			食査の異常所り アミノ酸・有		多糖・アシルカル	ニチンなど	の検査につい	て検体	種と数値	を記載							
た 主		検査名(				)	検体種	(						)			
な		所見(	検体種、活性	<b>州値を記載</b>													)
検 査		酵素名(	(大)件(主、/口):	工匠で記載		)	検体種	(						)			
等 の		所見 (															)
結		<b>:子検査</b> 遺伝子名(	遺伝子変異	について記載	Ì	)	検体種	(						)			
果		所見(				,	1大 件4主	(						,			)
3. その他の	<b>所見</b> 合併	症 ( か).	<ul><li>あり —</li></ul>														)
その他の	⊐ΊЛ	THE (AU	י עינש	ァ <del>ロー</del> ル山 .													,
現在の 所見など																	
4. 経 過																	
現																	
在																	
の 治																	
療																	
過去の主																	
な治療・ 検査など																	
	*:+ <del></del> e1																
5. 今後の振	<b>法法</b> 力虾																
		1 就学前	2 小中学校	:( 诵堂学紀	及・通級 ・特	:別支援学	「級) 34	寺別さ	接学校	(小中学	· 車	[ク科を今	お高等	部 )			
就学•	就労				, ~ ~ ・ 専門学校 ・ 専										(含む)		
			つ未就労 8		ルギ	<b>不</b> 亦		=	<b>5.</b> /レ	玩士	1/II 📥	7-4K				)	
現状	評価				・ 改善・ 準に該当: した								当:	」ない • <sup>-</sup>	する・	不明	
治療見	<b>込期間</b>	入院		年 月	目 日力		年	月		日 まで							
		通院 通り診 断し	<u> </u> , ≢ at	年 月	<u> 日 カ</u>		年	月		日まで		(月		回)	)		
	ᇿᄱ	三フ 100 円1 し	. 0 2 0			機関名											
						よい 在地											
					771	ن - ـــــــــــــــــــــــــــــــــــ									科		
平	成	年	月	日		医師	i名								7-1	ED	
						小児	慢性特定疾	病指	定医番号	륵							
						J 70		~ ı]E	·	_							

告示番	号 3	6 先3	<u> </u>	平成(	)年度 小児慢	性特定疾	病医	麼意見書				
受給者	番号 (			新規登録	<ul><li>継続</li></ul>	• •	坛入 (	転出地:		)		
患	者	ふりがな			男・女	生年月日	3 平)	成	軍 月	F	∃(満	歳)
		氏名			), X	<u> </u>	- ' '					, we /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b></b>		出生体重			g	出生週数		在胎	<u> </u>	週
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2	. CI	m 現在の体重 <sup>※</sup>	:2	. 1	kg 母	の生年月日	昭和 平成	年	月	日
発症	丙		年	月頃	初診日			年	月		日	
大分類	<b>頁病名</b>	12 脂質代	謝異常症		細分類病	名 130	家族	実性高コレステ	ロール血症			
1. 臨床所見		-01-0±01+	、必要な場合は(  )	rh/==1±\	•	•						
現在の症状	運動 知能 知能 成長	児マススクリー 障害 障害 指数* で動制限 大		施 → 詳細:	る ・ 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形	・ 座位 <sup>で</sup> ( なし ( なし なし	<ul><li>あり</li><li>あり</li></ul>	)		)	※実施してい	心場合
		結石 的異常	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり )		特異顔貌	(なし	・あり	)				
	その作	也の症状	( なし · あり → )							)		
2. 検査所見	_	拠となった主な	臨床検査所見を数値な	どを用いて具体的に記載	<u></u> 載							
診断の根拠とい	尿検	検査( :査 ( 検査 ( 也 (										) ) )
つ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ <i>上</i>	、コ多糖・アシルカル==	チンなどの検査についる	て検体種と数	値を記載	哉				
た 主		検査名(	) COR FINANCE	112 1/11 ) D / D / D / D / D / D / D / D / D / D	) 検体種		(IE C 10+	~~		)		,
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記載	戈								)
查等		酵素名 ( 所見 (			)  検体種	(				)		)
の 結		<sup>万元</sup> ( <b>:子検査</b>	遺伝子変異について記	己載								,
果		遺伝子名( 所見(			)  検体種	(				)		)
3. その他の	)所見		± 10									
その他の 現在の 所見など	合併	ジェ ( なし	· あり → 詳細:									)
4. 経過現												
在												
の 治 療												
過去の主												
な治療・ 検査など												
5. 今後の振	療法方針											
就学・	就労	4. 高等学校	2. 小中学校 (通常等 で(専攻科を含む)・高 つ未就労 8. その他	等専門学校 ・ 専門							も含む) )	
現状	評価	一つに〇印	: 治癒 · 寛解	子 ・ 改善・ オ						1 450.	+7	10
公庆日	\J #888	小児慢性特 入院	定疾病 重症患者認定 年	<u> 基準に該当: しない</u> 月 日から		人工吗 	<u> </u>	装着者認定基 tで	と準に該当:	しない・	する・ 小り	月
治療見		通院 通り診 断し	年. ます	月 日から		月	日ま	ŧで (	(月		)	
	. ac 07 M	<b>旦り</b> <i>砂</i> 円 C	, & 9 °	医療機( およて 所在 <sup>は</sup>	Ŭ,						ŦN	
平	成	年	月 日		医師名						科 	EP
					小児慢性特定疾	病指定医	番号					

告示番	号 3	7 先尹	<b>天性代謝異</b> 常	常	平成(	)年	度 小児慢	性性	<u> </u>	5 医療	意見書						
受給者	番号 (			)	新規登	錄 •	継続	•	転り	人(転	出地:			)			
患	去	ふりがな					男・女	生	年月日	平成		年	月	F	](満		歳)
,EX		氏名			T				<del>-</del> /Jロ	1 /3/			/ J		1 ( /١=-		/1/% /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>			出生体	重			g	出	l生週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体	重 <sup>※2</sup>			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	1	日
発症	丙		年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類	願名	12 脂質代	謝異常症				細分類病	名	131	家族性	複合型語	脂質血	加症				
1. 臨床所見		トルニ○キつは	シ亜+ <b>ン</b> 担合(4	( ) d	b/==7#¥												
		:児マススクリー:	、必要な場合は ニングで発見		・ あり)												
		障害			走れる・	歩ける・	歩行障害	•	座位可	· 寝	こきり )						
現 在		障害 指数 <sup>※</sup>	<ul><li>( なし ・</li><li>( 未実施</li></ul>		→ 詳細:									)	※実施1	している場合	수
の		障害	(なし・		DT/III		低血糖	(	なし・	あり )				,	7. 7. 7. 7. 7. 7. 7. 7. 7. 7. 7. 7. 7. 7		_
症 状		可動制限	(なし・	,			肝腫大	•	なし・								
	脾腫 尿路	!大  結石	( なし ・ ( なし ・	,			骨変形 特異顔貌		なし ・ なし ・								
		的異常	(なし・	あり )			132 (22)	•									
2. 検査所見		也の症状	(なし・ま	あり → 所!	見:									)			
	診断の根		臨床検査所見	を数値などを	別のて具体的に	に記載											
断		i検査( i査 (														)	)
の 根		検査(														)	)
拠	その作	也 (														)	)
と な	確定診断	に至った特殊を	検査の異常所見	まを記載													
った			アミノ酸・有格		多糖・アシルカ	ルニチンなど	の検査につい	て検体	種と数値	を記載							
主		検査名 (				)	検体種	(						)			,
な 検		所見 ( 活 <b>件の測定</b>	検体種、活性	‡値を記載													)
查		酵素名(				)	検体種	(						)			
等 の		所見 ( : <b>子検査</b>	遺伝子変異(	こついて記載	<u>.</u>												)
結果		遺伝子名(	退仏丁炎共同	こういて記事業	4	)	検体種	(						)			
		所見 (															)
3. その他の	合併	·症 ( なし	<ul><li>あり →</li></ul>	<u></u> ・詳細:													)
その他の 現在の																	
所見など																	
4. 経 過																	
現																	
在 の																	
治療																	
過去の主 な治療・																	
検査など																	
5. 今後の振	療法方針																
-1, 224	+1114		2. 小中学校												- ^+/\		
就学・	、		爻(専攻科を含む つ未就労 8.		専門子校 ・ 特	専門子校/も	身修子仪なと	5.	大字(短	期大子を	ਭੋਂਚ)	6.	(就子	中の就労も	う含む)	)	
現状	電水無		: 治癒		<ul><li>改善・</li></ul>	・不変	・ 再発										
-5T1/\	рТІЩ		宇定疾病 重症患								者認定基	準に該	当:	<i>」</i> ない・	する・	不明	
治療見	込期間	<u>入院</u> 通院				<u>から</u> から	<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで		(月			)		
上	記の追	重り診 断し	,ます。			· 療機関名											
						および											
					克	听在地											
	i <del>clt</del>	<b>∕</b>	_	_		r- 4-	. <i>t</i> 7								科	CD.	
*	成	年	月	日		医師	冶									ED	
						小児	!慢性特定疾	病指	定医番号	号							

告示番	号 4	0 先尹	<b>F性代謝異常</b>	7	平成(  )	年度 /	小児慢	性物	定疾症	医療	意見書						
受給者	番号 (			)	新規登録	· #	迷続	•	転刀	(転	出地:			)			
患	老	ふりがな				里	・女	生生	年月日	平成		年	月	Б	(満	·	歳)
,EX		氏名				73		Т.	T/ J Li	1 /3/4			/ J		( / =)		/1/86 /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>			出生体重				g	出	出生週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm	現在の体重**2				kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	1	日
発症	苪		年	F	月頃	老	刃診日				年		月		日		
大分類	<b>頁病名</b>	12 脂質代	謝異常症			細分	}類病:	名	132	無β-リ7	ポタンパク	血症					
1. 臨床所見		- 0/= 0 ± 0/4	V#1404 (	\ <del></del>	-=7±L												
		うのに○をつけ、 :児マススクリー:	、必要な場合は( ニングで発見		c記載 ・ あり )												
	運動	障害	(なし・ ま	あり → 走	きれる・ 歩ける	<ul><li>歩行</li></ul>	<b>丁障害</b>	٠	座位可	· 寝	たきり)						
現		障害 ******	(なし・ あ		. ≣ <del>Y</del> ¢m .									,	\*\ etz+6=1	<b>元</b> 1.7用/	^
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>( 未実施 ・</li><li>( なし ・ あ</li></ul>		→ 詳細:	低血糖	Ę	( )	なし・	あり )				)	※実施し	している場合	i)
症		可動制限	(なし・ま			肝腫大			ぱし・								
状	脾腫		(なし・ あ	,		骨変形			なし・								
		結石 的異常	( なし ・ ま ( なし ・ ま	,		特異顔	貌	( 1	なし ・	あり )							
		的乗吊 也の症状	( なし ・ <i>あ</i>	,	l:									)			
2. 検査所見		G-7/11 //	( 10.0 0)	77170	, .									,			
診			臨床検査所見を数	<b>෭値などを</b> 月	用いて具体的に記載											,	
断		検査( 査(														)	
の 根		.五 、 検査 (														)	
拠	そのか	也 (														)	
と な	Tab ch = 스 NC	/ + u+ru-1	^ <del>*</del> 。====================================	4± C=													
っ			検査の異常所見を記 アミノ酸・有機秘		・糖 ・ アシルカルニチン	,かどの給き	をについて	て給休	:種と数値	を記載							
た 主		検査名(		x 419	1/16 ) 2 / / / / / / / / / / / / / / / / / /		体種			C 00 + X				)			
エ な		所見 (															)
検			検体種、活性値	を記載			. / / **	,						,			
査 等		酵素名 ( 所見 (				)  検	体種	(						)			)
の		///元· ( : <b>子検査</b>	遺伝子変異につい	いて記載													,
結果		遺伝子名(				) 核	体種	(						)			
3. その他の		所見 (															)
	合併	·症 ( なし	・ あり → 詳	 <b>£細:</b>													)
その他の 現在の																	
所見など																	
4. 経 過																	
現																	
在																	
の治																	
療																	
過去の主																	
な治療・																	
検査など																	
5. 今後の服	療法方針																
		1. 就学前	2. 小中学校( ji	通常学級	<ul><li>通級 ・ 特別支</li></ul>	援学級 )	3. 特	寺別支	援学校	(小中学	部・専	攻科を含	む高等	部 )			
就学・	就労				門学校 ・ 専門学	校/専修学	校など	5. 5	大学(短	期大学を	含む)	6. 就労	(就学	中の就労も	(合む)	,	
			つ未就労 8. その ·		・ 改善・ 不 <b>3</b>	か 。 i	5 <i>2</i> %	. #	5/V .	死亡	. 判定	不能				)	
現状	評価				に該当: しない・								当: (	Jない • ·	する・	不明	
治療見	13. 田田	入院	年	月		年		月		日まで		_ ,,					
		通院	年 年	月	日から	年		月		日 まで		(月			)		
-	・記り追	通り診 断し	, ま 9 。		医療機関	名											
					および												
					所在地												
,,,,	<del>: ct:</del>	Æ	-			医位置力									科	۲n	
4	成	年	月	日	Ľ	医師名										ED	
					1_	小児慢性	持定疾	病指	定医番号	릉							
1																	

告示番	号 3	9	先天	性代謝異	常	平成(		) 年度	医小児性	曼性特	<u> </u>	5 医療	急見書						
受給者	番号 (				)	新	規登録	•	継続	•	転刀	人 (転と	出地:			)			
患	者	ふりがな 氏名	ĵ					9	男・女	生	年月日	平成	1	年	月	E	(満		歳)
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	×1				出生	生体重				g	出	生週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2			cm	現在	の体重 <sup>※2</sup>				kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F.	]	日
発症	苪			年		月頃			初診日				年		月		日		
大分類	爾名	12 脂質	質代訓	射異常症				i	細分類病	名	133	高比重儿	ぱタンパ	゚ク(H[	DL)欠	乏症			
1. 臨床所見		- 01- 0 t	:01+	›프사비스/	+ ( ) -	±/==7.#¥													
現在の症状	新運知 知成 関脾 尿眼	児マスス 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 障害 可動制限	クリーニ	必と ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (	(あり) まり) ありり) ありり) ありり) ありり) ありり) ありり) あり	・ あり 走れる i → 詳細	・ 歩ける	低I 肝I 骨3	歩行障害 血糖 腫大 変形 異顔貌	( )	座位可 なし ・・ ななし なななな	あり ) あり ) あり )	こきり )			)	※実施し	ている場合	À
2. 検査所見																			
診断の根拠とな	血液 尿検 X線 その(	検査( 査 ( 検査 ( 地 (		塩床検査所見		を用いて具作	本的に記載											)	
つ				・査の異常所! アミノ酸・有		多糖・ア	シルカルニチ゛	ンナシどの	給杏につい	て給休	種と数値	を記載							
た 主		検査名	(	, C) EX 1.	11/402 43	121/11 72	,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,	)	検体種		- JECXXIE	C10+X				)			
な 検	酵素	所見 <b>活性の</b> 測	( 川定	検体種、活	牛値を記載														)
查		酵素名	(					)	検体種	(						)			
等の		所見 <b>:子検査</b>	(	遺伝子変異	について記載	ţ													)
結 果		遺伝子名	철 ( (					)	検体種	(						)			`
3. その他の	)所見	所見																	
その他の 現在の 所見など	合併	症(	なし	・ あり -	→ 詳細:														)
4. 経 過																			
現 在																			
の 治 療																			
過去の主 な治療・ 検査など																			
5. 今後の短	療法方針																		
		1 計学	5 <del>36</del>	2 小中学校	(	(R	,性则士	评学织		<b>性</b> 回士	把学校	( 小中学達		<b>た</b> いた会	からなり	<del>Σ</del> Π \			
就学・	就労	4. 高等 7. 未就	学校 (学かつ	2. 小中学校 (専攻科を含 O未就労 8	む)・高等 1. その他(	専門学校	・専門学	校/専修	8学校など	5. :	大学(短	期大学を含	含む)	6. 就労			5含む)	)	
現状	評価	小児慢	性特定	: 治癒 定疾病 重症			しない		<ul><li>不明</li></ul>		人工呼吸	死亡 · · · · · · · · · · · · · · · · · · ·			当: し	<i>、</i> ない・	する・	不明	
治療見	込期間	入防 通防				月 <u></u> 月	日 から 日 から		年年	月 月		日 まで 日 まで		(月			)		
上	記の追			ます。	<del>. T. /</del>		医療機関 および 所在地		<del></del>	/ 3		1 60		( / )		Ш	,		
平	<del>-</del> 成	年		月	日			医師名	1								科	印	
							,	小児慢	性特定疫	宗病指	定医番号	号							

告示番	号 4	1 先尹	<b>F性代謝異常</b>	平成(	( ) 有	F度 小児慢	性特	定疾病	医療意見	書				
受給者	番号 (			) 新	規登録・	継続	•	転入	、 ( 転出地	:		)		
患	者	ふりがな 氏名				男・女	生生	∓月日	平成	年	月	日	(満	歳)
出生都	了 道府県 <sup>9</sup>	<b>%1</b>		出	生体重			g	出生週	数	7	在胎	週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在	:の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年月	日昭和平成		<b>=</b>	月	日
発症	苪		年	月頃		初診日			4	Ŧ	月	E	3	
大分類	<b>顛病名</b>	12 脂質代	謝異常症			細分類病	名	134	129から133	までに掲げ	げるもののほ	か、脂質	[代謝異常症	Ē
						具体的な	失患名	<b>5</b>						
現在の 症状 <b>2. 検査所</b> 5	該当する する生 新運知知成 関門 原 服 表 の の の の の の の の の の の の の の の の の の	児マススクリー: 障害 障害 指数* 障事動制限 大 結石 常 対応症状	必要な場合は( ニングで発見 ( ( なし ・ あが、	なし ・ あり ) → 走れる ) ) 実施 → 詳細 ) ) ) ) ) ) ) ) ) ) ) , ) ) , )	<ul><li>・ 歩ける ・</li></ul>	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( ta ( ta ( ta	座位可 い ・ い ・ い ・	あり ) あり ) あり )	)		) %	幺実施している場	<del>3</del> €
診断の根拠と	血液尿検	検査( 査 ( <sub>食査</sub> (												) ) )
なつた主な検査等の結果	代謝 酵素 遺伝	<b>産物の測定</b> 検査名 ( 所見 (	食査の異常所見を記 アミノ酸・有機酸 検体種、活性値を 遺伝子変異につい	・ムコ多糖・ア	シルカルニチンなど ) ) )	検体種	( ( (	種と数値	を記載			)		)
3. その他の		症 (なし	<ul><li>あり → 詳組</li></ul>	<b>B</b> :										)
その他の 現在の 所見など		,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,												,
4. 経過現														
在の治療														
過去の主 な治療・ 検査など														
5. 今後の振	療法方針													
就学・	就労	4. 高等学校	2. 小中学校(通 (専攻科を含む)・ つ未就労 8. その(	高等専門学校									<b>含む)</b> )	
現状	評価		: 治癒・ 買定疾病 重症患者認								亥当: しな	い・す	る・不明	
治療見	込期間	入院 通院	年年	<u>月</u> 月	日 から 日 から	<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで	(月		<b>□</b> )		
上	記の通	負り診 断し	ます。		医療機関名 および 所在地							Ŧ	<b>1</b>	
<u> </u>	成	年	月	日	医師	陌名						T	印	
					小児	已慢性特定疾	病指	定医番号	클					

告示番	号 3	1 先	天性代謝!	異常	平成(	)	年度 小児性	慢性特	<b>寺定疾</b> 病	<b>医療意</b>	見書						
受給者	番号 (			)	新規	見登録 ・	継続	•	転え	入 (転出	地:			)			
患	者	ふりがな 氏名					男・女	生	年月日	平成	í	年	月		日 (清	吿	歳)
出生都	『道府県 <sup>®</sup>	×1			出生	E体重		1	g	出生	週数			在胎		週	
現在	の身長 <sup>※</sup>	2		. cm	現在の	)体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年	月日	昭和 平成		年		月	日
発卵	苪		年		月頃		初診日				年		月		日		
大分类	<b>頁病名</b>	13 結合組	織異常症				細分類病	名	135	エーラス・タ	ブンロス	(Ehle	rs-Dar	nlos)	症候群		
1. 臨床所見		t or ot or	) <b></b> 141	\/\_\ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \ \	±,-=1±\												
現在の症状	新運知 知成 関脾 尿眼	児マススクリー  障害  障害  指数 <sup>**</sup>  障害  可動制限	ニング(((((((())でないな未ななななななななななななななななななななななななななななななななな		・ あり 走れる ・ i → 詳細:	歩ける	· 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( :	座位可 なし ・ なし ・ ななし ・	あり ) あり ) あり )	₹Ŋ )			)	※実施	している場合	슼
2. 検査所見		拠となった主な	· 臨床检查所	f見を数値など	を用いて旦体	的に記載											
診断の根拠とな	血液 尿検 X線 その(	検査( :査 ( 検査 ( 他 (				J.C.B. +										) ) )	
っ		に至った特殊: <b> 産物の測定</b>			多糖・アシ	ルカルニチンな	などの検査につい	て検は	<種と数値	を記載							
た 主		検査名(					)  検体種							)			`
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、決	舌性値を記載													)
查 等		酵素名 ( 所見 (					) 検体種	(						)			)
の 結	遺伝	,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,,	遺伝子変	異について記載	戈		)  検体種	(						)			,
果		所見 (					/ ·/X/T*/I										)
3. その他の その他の 現在の 所見など	合併	<u></u> 症 ( なし	・あり	→ 詳細:													)
4. 経 過																	
現 在																	
の 治 療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の扱	療法方針																
就学•	就労	4. 高等学校	を(専攻科を	含む)・高等			学級 ) 3. :/専修学校など								お含む)	`	
現状	評価	一つに○印	: 治癒				・ 再発 - まる <i>エ</i> 四							4	+7	<i>,</i>	
治療見		入院	近疾病 重			しない ・ 日 から	<u>する · 不明</u> 年	月		発等装着者 日 まで			∄: L	ぶい・	する・	个明	
		<u>通院</u> 通り診 断し	 /ます。	年		日 から 医療機関名 および 所在地	<u>年</u> 名	<u>月</u>		日まで	(	(月_			)		
<del>4</del>	成	年	月	日			師名								科	印	
						小	児慢性特定經	病指	定医番	号							

告示番	号 3	3 先	天性代謝異常	平成(	) 1	年度 小児慢	性特	定疾病	医療意	見書				
受給者	番号 (			) 新規	見登録・	継続	•	転入	( 転出地	<b>!</b> :		)		
患	者	ふりがな 氏名				男・女	生生	年月日	平成	年	月	日	(満	歳)
出生都	了 道府県 <sup>®</sup>	≪1		出生	主体重		•	g	出生	<b>週数</b>		在胎	週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在@	の体重**2			kg	母の生年	月日 昭和 平成		年	月	日
発症	有		年	月頃		初診日				年	月	I	B	
大分類	病名	13 結合組	織異常症			細分類病	名	136	低ホスファタ	ーゼ症				
1. 臨床所見		- のにへをつけ	心 <b>声</b> 为担 <b>今</b> (+ (	<b>) 内/=司卦</b>										
現在の症状	新運知 知成関脾尿眼	児マススクリー 障害 障害 指数 <sup>*</sup> 指害 可動制限 大	、必ずでは、( ( ) ( ) がりが	まし ・ あり → 走れる ・ ) 実施 → 詳細 ) ) ) ) )	歩ける	· 歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( to	座位可	あり ) あり ) あり )	))		) ;	※実施しているも	<b>录</b> 合
2. 検査所見		切とかった主カ	ニニュニュニュニュニュニュニュニュニュニュニュニュニュニュニュニュニュニュニ	かどを田いて目が	k的に記載									
診断の根拠とも	血液 尿検 X線 その(	検査( 査 ( 検査 ( 也 (			アンプロロデル									) ) )
つ			検査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・		ルカル <sup>ー</sup> チンな	どの検査について	<b>た</b> 検体	種と数値を	を記載					
た 主		検査名(			)							)		`
な 検		所見 ( <b>活性の測定</b>	検体種、活性値を記	記載										)
查等		酵素名 ( 所見 (			)	検体種	(					)		)
の 結		かえ <b>子検査</b>	遺伝子変異について	記載										,
果		遺伝子名( 所見  (			)	検体種	(					)		)
3. その他の		· (+)	+ 10 . =¥4m											
その他の 現在の 所見など	合併	延 (なし	· あり → 詳細	:										)
4. 経 過														
現在の治療														
過去の主 な治療・ 検査など														
5. 今後の振	法方針													
		. ±1324.34				N467 ) 0 11	+ 1711	1532414	( )	<del></del>	<del> </del>	.m. \		
就学・	就労	4. 高等学校 7. 未就学为	2. 小中学校( 通常 交(専攻科を含む)・ いつ未就労 8. その他	高等専門学校 !(	・ 専門学校/	「専修学校など	5. 7	大学(短期	朝大学を含む	6. 就労			<b>含む)</b> )	
現状	評価		: 治癒 · 寛 持定疾病 重症患者認						死亡 ・ 器等装着者		当: し	<u>ない・</u> す	る・不明	
治療見	込期間	入院 通院	年年	<u>月</u> 月	日 から 日 から	<u>年</u> 年	月 月		日 まで 日 まで	(月		<u> </u>		
上	記の通	<u> </u>			ロップ 医療機関名 および 所在地				1 60	( / )		<u> </u>		
平	成	年	月 E	1	医铂	师名						;	科 印	
					小児	見慢性特定疾	病指	定医番号	릉					

告示番号	32	先天	<b>F性代謝</b>	異常	平成(	) <b>£</b>	丰度 小児慢	性性	<b>寺定疾</b> 症	<b>医療意</b>	見書						
受給者番号(	,			)	新規	現登録・	継続	•	転刀	人 (転出	地:			)			
患者		りがな E名					男・女	生	年月日	平成	4	ŧ	月	Е	l (満		歳)
出生都道府	県 <sup>※1</sup>				出生	生体重		•	g	出生	週数			在胎		週	
現在の身長	<b>*</b> 2			. cm	現在の	の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年	月日	昭和 平成		年	F	]	B
発病			年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類病名	13	結合組織	織異常症				細分類病	名	137	大理石骨	病						
親在の症状 現在の症状 <b>2.検査所</b> 見 診厥の	f生児マ 動障は の能 は も の能 は の に は の に は の に は の に は の に は の に は の に の に の に の の は の の の の の の の の の の の の の	ススクリーニ	ングで ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (	・ あり → ・ あり ) 拖 ・ 実施	・ あり 走れる ・ → 詳細 見:	・ 歩ける・	· 步行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( :	座位可 なし ・ なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	ē9 )			)	※実施し	ている場合	<b>1</b>
影断の根拠とな確定となる。	1液検査 R検査 線検査 の他	( ( (	食査の異常所			T-P TCHU-A										) ) )	
	(謝産物	<b>勿の測定</b> 至名 (		有機酸・ムコ	多糖・アシ	・ルカルニチンな。 )			種と数値	を記載				)			)
		長名 (	検体種、活	舌性値を記載		)	検体種	(						)			)
の 結 果	伝子核	<b>查</b> 云子名(	遺伝子変	異について記載	Í	)	検体種	(						)			)
3. その他の所見 その他の 現在の 所見など			・あり	→ 詳細:													)
4. 経 過																	
現 在 の 治 療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方針	ŀ																
就学·就労	4. 7.	高等学校 未就学かっ	(専攻科を つ未就労	校( 通常学線 :含む)・ 高等 8. その他(	専門学校	・ 専門学校/	専修学校など	5.	大学(短	期大学を含む	t) (t	5. 就労			5含む)	)	
現状評価		児慢性特:		・ 寛解 正患者認定基	準に該当:	しない・す	する・ 不明		人工呼吸	器等装着者			当: [	Jない ·	する・	不明	
治療見込期間	-	入院 通院			<u>見</u> 見	日 から 日 から	<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで	(	(月			)		
上記の		診断し	ます。			医療機関名 および 所在地		. •				-		•			
平成		年	月	日		陷到	币名								科	印	
						小児	見慢性特定療	病指	定医番号	릉							

告示番号	34	先天	<b>F性代謝</b> 對	常	平成(	) 負	F度 小児慢	性特	<b>宇</b> 定疾病	医療意	見書						
受給者番号	(			)	新規	見登録・	継続	•	転刀	人 (転出	地:			)			
患者		りがな E名					男・女	生生	年月日	平成	年	≣	月	В	丨(満		歳)
出生都道府	· 有県 <sup>※1</sup>				出生	<b>上体重</b>		•	g	出生	週数			在胎		週	
現在の身	長**2			cm	現在の	D体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年		昭和 平成		年	月	J	日
発病			年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類病名	名 13	結合組約	織異常症				細分類病	名	138	リポイドタン	パク症						
現在の症状 2. 検査所見 診断の根拠となつた主な 定	新運知知成関脾尿眼子 の血尿X子 診代 酵類 大調能能長節腫路科の 根液検線の 断謝 素素 化管理操作 化定模所 "	7.スタリーニニー 1.	ニングで( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (	・ あり ) 施 · ありり 実 ) ) 施 · ありり) ) 施 · ありり) ) · ありり) · ありり) · ありり → 値などを · あり ・ あり 数値を設 ・ あり	・ あり 走れる ・ → 詳細: 見:	歩ける・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・		(	なし・ なし・ なし・ なし・	あり ) あり ) あり ) あり )	<b>(</b> ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( ( (			) )	※実施し	でいる場合 ) ) ) )	)
	遺伝子植遺伝	<b>食査</b> 云子名(	遺伝子変異	星について記載	Ì	)	検体種	(						)			,
3. その他の所見	所見	∄ (															)
その他の 現在の 所見など	合併症	( なし	<ul><li>あり -</li></ul>	→ 詳細:													)
4. 経 過																	
現在の治療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方	计																
就学・就労	4. 7.	高等学校 未就学かっ	(専攻科を記 つ未就労 8	含む)・高等 8. その他(	専門学校	・ 専門学校/	学級 ) 3. 特 専修学校など	5. 7	大学(短	期大学を含む	t) 6	. 就労			;含む)	)	
現状評価		児慢性特別		患者認定基	準に該当:	しない・す			人工呼吸	器等装着者			≝: l	Jない · -	する・ 🤊	不明	
治療見込期間	間	入院 通院	<del>                                     </del>			日 から 日 から	<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで	(	月			)		
上記。	の 通り	診断し	ます。			医療機関名 および 所在地	·				`	-			<i>,</i> 科		
平成		年	月	日		医師	陌名								1 <del>-1</del>	ED	
						小児	見慢性特定疾	病指	定医番号	릉							

告示番	号 3	5 先尹	E性代謝異常	平成(	( ) 有	F度 小児慢	性特	定疾病	医療意見	書				
受給者	番号 (			) 新	規登録・	継続	•	転入	、 ( 転出地	:		)		
患	者	ふりがな 氏名				男・女	生生	年月日	平成	年	月	日	(満	歳)
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出	生体重			g	出生週	数	:	在胎	週	
現在	の身長 <sup>※2</sup>	2		cm 現在	:の体重 <sup>※2</sup>			kg	母の生年月	日昭和平成		E	月	日
発症	苪		年	月頃		初診日			4	Ŧ	月	Е	3	
大分类	預病名	13 結合組	織異常症			細分類病	名	139	135から138	までに掲げ	げるもののほ	が、結合	6組織異常9	宦
						具体的な細	<b></b>	3						
現在の 症状 <b>2. 検査所</b> 5	該当するもの する生動能能長期 知成関脾 原 服 で の の の の の の の の の の の の の の の の の の	児マススクリー: 障害 障害 指数* 障事動制限 大 結石 常 対応症状	必要な場合は(	はし ・ あり → 走れる ) 実施 → 詳細 ) ) ) ) ) ) ) ) )	<ul><li>・ 歩ける ・</li></ul>	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( ta ( ta ( ta	座位可 いい・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・	あり ) あり ) あり )	)		) »	※実施しているな	<del>청</del>
診断の根拠・	血液尿検	検査( 査 ( <sub>食査</sub> (		occino esc	77-93/01042									) ) )
つた主な検査等の結果	代謝 酵素 遺伝	<b>産物の測定</b> 検査名 ( 所見 (	食査の異常所見を記載 アミノ酸・有機酸・ 検体種、活性値を記 遺伝子変異について	ムコ多糖・ア <u>:</u> B載	シルカルニチンなと ) ) ) )	検体種	( ( (	種と数値を	を記載			) )		)
3. その他の		症 ( か).	<ul><li>あり → 詳細</li></ul>											)
その他の 現在の 所見など <b>4.経過</b>		л. ( <i>7</i> 00	<i>ОРУ 7</i> Б <del>Т</del> ИМ	•										,
現在の治療														
過去の主 な治療・ 検査など														
5. 今後の振	療法方針													
就学・	·就労	4. 高等学校	2. 小中学校 ( 通常 ( 専攻科を含む)・ O未就労 8. その他	高等専門学校									<b>含む)</b> )	
現状	評価	一つに○印	: 治癒 ・ 寛 定疾病 重症患者認	解・改善							亥当: しな	い・す	る・不明	
治療見	込期間	<u>入院</u> 通院	年年	<u>月</u> 月	日 から 日 から	<u></u> 年	<u>月</u> 月		日 まで 日 まで	(月		回 )		
F	記の道	り診 断し	ます。		医療機関名 および 所在地							- -	科	
<u> </u>	成	年	月 E	3	医師	陌名						1	印	
					小児	已慢性特定疾	病指	定医番号	릉					

告示番号	59	先天	<b>F性代謝</b>	異常	平成(	) <b>£</b>	丰度 小児慢	性性	<b>寺定疾</b> 症	<b>医療意</b>	見書						
受給者番号	(			)	新規	規登録・	継続	•	転刀	(転出	地:			)			
患者		りがな こ名					男・女	生	年月日	平成	É	F	月	Е	(満		歳)
出生都道府	県 <sup>※1</sup>				出生	生体重		•	g	出生	週数			在胎		週	
現在の身長	₹*2			. cm	現在の	の体重**2		·	kg	母の生年	月日	昭和 平成		年	F.		B
発病			年		月頃		初診日				年		月		日		
大分類病名	14	先天性	ポルフィリン	症			細分類病	名	140	先天性ポル	レフィリン	症					
現在の症状		ススクリーニ いな な き も も 制限 こ に に に に に に に に に に に に に に に に に に	ニング(((((((く)でななままいしょいししししません。 まんしししししん	・ あり → ・ あり ) 色 ・ 実施	・ あり 走れる ・ → 詳細	・ 歩ける ・ :	歩行障害 低血糖 肝腫大 骨変形 特異顔貌	( :	座位可 なし ・ なし ・ なし ・	あり ) あり ) あり )	fり)			)	※実施し	ている場合	ì
2. 検査所見	- TEI TPU 1 -	L +				L 45 (-= 7 ±1)											
影断の根拠と	血液検査 尿検査 く線検査 その他	ī ( ( (		見を数値など	作品ので	<b>本けりに言ご事</b> 以										)	
っ た 主	弋謝産物	<b>』の測定</b> §名 (	食査の異常所 アミノ酸・ <sup>:</sup>		多糖・アシ	/ルカルニチンな。 )			₹種と数値	を記載				)			)
な 検 査 等	<b>孝素活性</b> 酵素	<b>Eの測定</b> 長名 (	検体種、活	5性値を記載		)	検体種	(						)			,
		<b>查</b> 云子名(	遺伝子変勢	異について記載	į	)	検体種	(						)			)
3. その他の所見	所見	包 (															)
その他の 現在の 所見など	合併症	(なし	・あり	→ 詳細:													)
4. 経 過																	
現在の治療																	
過去の主 な治療・ 検査など																	
5. 今後の療法方針	it																
就学·就労	4. 7.	高等学校 未就学かっ	(専攻科を つ未就労	含む)・高等 8. その他(	専門学校	・ 特別支援等 ・ 専門学校/	専修学校など	5.	大学(短	期大学を含む	Ď) €	. 就労			5含む)	)	
現状評価		児慢性特		定患者認定基	準に該当:	・ 不変 しない・ 3	する・ 不明		人工呼吸	器等装着者			当: し	Jない ·	する・	不明	
治療見込期間	<b>1</b>	入院 通院	<del> </del>		<u> </u>	日 から 日 から	<u>年</u> 年	<u>月</u> 月		<u>日 まで</u> 日 まで	(	月			)		
上記の	<u>ー</u> り通り	診断し	ます。	, ,		医療機関名 および 所在地	Т	/ J		_ 50		, ,		Д,	,		
平成		年	月	日		医部	币名								科	ED	
						小児	見慢性特定疫	病指	定医番号	릉							

告示番	号 2	3 先尹	<b>F性代謝異常</b>	平成(	)年	度 小児慢	性物	<u> </u>	5 医療	意見書						
受給者	番号 (			) 新規登録	· ,	継続	•	転り	人(転出	出地:			)			
患	去	ふりがな				男・女	生	年月日	平成	,	年	月	F	](満	<u> </u>	歳)
,Ex		氏名				<i></i>		<del>-</del> /Jロ	1 /3%			/ J	<u> </u>	1 ( /III.		/1/% /
出生都	『道府県 <sup>》</sup>	<b>%1</b>		出生体重	1			g	出	生週数			在胎		週	
現在の	の身長 <sup>※2</sup>	2	. C	m 現在の体重	<u>*2</u>			kg	母の生	年月日	昭和 平成		年	F	<b>=</b>	日
発症	丙		年	月頃		初診日				年		月		日		
大分類	<b>颠病名</b>	15 a1-アン	チトリプシン欠損症			細分類病	名	141	a1-アン	チトリプシ	ン欠損	症				
1. 臨床所見		-01-0±01±	ン西+>担合(+ / )	<del></del>												
		」のに○を Jり、 児マススクリー:	、必要な場合は( ) ニングで発見 ( な)	し ・ あり)												
		障害		o まれる ・ 歩に	ける・	歩行障害		座位可	· 寝た	きり )						
現		障害	(なし・あり)													
在 の		指数 <sup>※</sup> 障害	<ul><li>(未実施・実</li><li>(なし・あり)</li></ul>			任而塘	, .	÷N.	±n \				)	※実施し	している場合	合
症		呼音 可動制限	(なし・あり)			低血糖 肝腫大		なし ・ なし ・								
状	脾腫		(なし・あり)			骨変形	•	なし・	,							
		結石	(なし・あり)		į	特異顔貌	( ;	なし・	あり)							
		的異常 他の症状	( なし ・ あり ) ( なし ・ あり →										)			
2. 検査所見		BUJIE1A	( 20 - 200 -	<b>加龙</b> ·												
診			臨床検査所見を数値な	どを用いて具体的に証	己載											
断		検査( 査 (													)	)
の 根		旦 ( 食査 (													,	) )
拠	そのイ															)
٤ +																
なっ			検査の異常所見を記載	マスタ 体 マンリナリー	ーナン・ハド	の松本につい	-+4-14	- 4手 1. 半4 / 古:	+ =±\							
た		<del>性物の測定</del> 検査名 (	アミノ酸・有機酸・L	ユコ多裙・ アンルルル-	_ナノなと )	の快重に ブバー 検体種		✓性C 安X1但・	で記載				)			
主 な		所見(			,	NH-II	•						,			)
検			検体種、活性値を記載	践												
査 等		酵素名(			)	検体種	(						)			`
0		所見 ( <b>子検査</b>	遺伝子変異について記	□載												)
結果		遺伝子名(	是因了 <b>交</b> 無に50.€間	J≠X	)	検体種	(						)			
		所見 (														)
3. その他の	<b>)所見</b> 合併	症 ( な),	· あり → 詳細:													)
その他の現在の	П)	/II ( 10.0	555 BIAM .													,
所見など																
4. 経 過																
現																
在																
の 治																
療																
\B + a ->																
過去の主な治療・																
検査など																
5. 今後の振	療法方針															
		1. 就学前	2. 小中学校( 通常等	学級・ 通級 ・ 特別	引支援学	·級 ) 3. 特	寺別支	援学校	(小中学	『・ 専』	女科を含	お高等	部 )			
就学・	就労		(専攻科を含む)・高											5含む)		
			つ未就労 8. その他					- "							)	
現状	評価		: 治癒 ・ 寛角 f定疾病 重症患者認定						外亡 と器等装着			ч.	1.781	<del>オ</del> ス .	不明	
沙床日	\J #088	入院	年	月 日か		年	月		日まで	日心足至	<b>公平(C</b> 10)	<u> </u>	U/AVI -	90 -	1197	
治療見		通院	年	月 日か		年	月		日 まで		(月			)		
上	記の道	通り診 断し	,ます。	医療機	機関名											
				およ	はび											
				所在	王地											
			_											科	_	
<del>平</del>	成	年	月 日		医師	名									ED	
					小児	慢性特定疾	病指	定医番号	号							
1						,		_								