

告示番号 17 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	1	フェニルケトン尿症 (高フェニルアラニン血症)	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		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 ・ 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 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 ^{※2}		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												
<p>該当するものに○をつけ、必要な場合は()内に記載</p> <p>新生児マススクリーニングで発見 (なし ・ あり)</p> <p>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)</p> <p>知能障害 (なし ・ あり)</p> <p>知能指数[*] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合</p> <p>成長障害 (なし ・ あり)</p> <p>低血糖 (なし ・ あり)</p> <p>関節可動制限 (なし ・ あり)</p> <p>肝腫大 (なし ・ あり)</p> <p>脾腫大 (なし ・ あり)</p> <p>骨変形 (なし ・ あり)</p> <p>尿路結石 (なし ・ あり)</p> <p>特異顔貌 (なし ・ あり)</p> <p>眼科的異常 (なし ・ あり)</p> <p>その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)</p>												
2. 検査所見												
<p>診断の根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</p> <p>血液検査 ()</p> <p>尿検査 ()</p> <p>X線検査 ()</p> <p>その他 ()</p> <p>確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載</p> <p>代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載</p> <p>検査名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>酵素活性の測定 検体種、活性値を記載</p> <p>酵素名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>遺伝子検査 遺伝子変異について記載</p> <p>遺伝子名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p>												
3. その他の所見												
<p>合併症 (なし ・ あり → 詳細:)</p>												
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												
<p>就学・就労 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)</p> <p>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)</p> <p>7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()</p>												
<p>現状評価 一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能</p> <p>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</p>												
治療見込期間		入院	年 月 日 から	年 月 日 まで								
		通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)							
<p>上記の通り診断します。</p> <p>医療機関名</p> <p>および</p> <p>所在地</p> <p>平成 年 月 日 医師名 科 印</p> <p>小児慢性特定疾病指定医番号</p>												

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		9		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 ・ 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	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 ^{※2}		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		
大分類病名		1	アミノ酸代謝異常症			細分類病名		3	高チロシン血症 2 型			
1. 臨床所見												
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)											
2. 検査所見												
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()											
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												
就学・就労	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 (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 ()											
現状評価	一つに○印: 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年	月	日	から	年	月	日	まで			
	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 平成 年 月 日 医師名 科 印 小児慢性特定疾病指定医番号												

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 10 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	4	高チロシン血症 3 型	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 11 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 ・ 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 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 ^{※2}	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	
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	5	高ブロリン血症
1. 臨床所見				
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)			
2. 検査所見				
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()			
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				
就学・就労	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 (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 ()			
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで	
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)
上記の通り診断します。				
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		
		科 印		
		医師名		
		小児慢性特定疾病指定医番号		

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 18 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	6	プロリダーゼ欠損症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)		

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 20 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	7	メープルシロップ尿症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 19 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	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

現在の 症 状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 12 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	9 高メチオニン血症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 16		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	10	非ケト-シス型高グリシン血症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 3		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		5		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 ・ 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 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 ^{※2}		cm		現在の体重 ^{※2}		kg	
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	12 カルバミルリン酸合成酵素欠損症		
1. 臨床所見							
現在の 症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)						
	2. 検査所見						
診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 ()						
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()						
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							
就学・就労	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 (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 ()						
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日から 年 月 日まで					
	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							
平成 年 月 日	医師名			科 印			
小児慢性特定疾病指定医番号							

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		4		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 ・ 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 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 ^{※2}		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. 臨床所見											
現在の 症状	該当するものに○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)										
	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)										
	知能障害 (なし ・ あり)										
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合										
	成長障害 (なし ・ あり)										
	関節可動制限 (なし ・ あり)										
	脾腫大 (なし ・ あり)										
	尿路結石 (なし ・ あり)										
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)										
2. 検査所見											
診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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										
	血液検査 ()										
	尿検査 ()										
	X線検査 ()										
	その他 ()										
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載										
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載										
	検査名 () 検体種 ()										
	所見 ()										
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載										
酵素名 () 検体種 ()											
所見 ()											
遺伝子検査 遺伝子変異について記載											
遺伝子名 () 検体種 ()											
所見 ()											
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											
就学・就労	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 (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 ()										
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日から 年 月 日まで									
	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							
平成	年	月	日	医師名				科 印			
小児慢性特定疾病指定医番号											

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		1		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 ・ 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	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 ^{※2}		. cm			現在の体重 ^{※2}	. kg	母の生年月日	昭和	年	月	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	14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症 (シトルリン血症)				
1. 臨床所見												
現在の症状	<p>該当するものに○をつけ、必要な場合は () 内に記載</p> <p>新生児マススクリーニングで発見 (なし ・ あり)</p> <p>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)</p> <p>知能障害 (なし ・ あり)</p> <p>知能指数[※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合</p> <p>成長障害 (なし ・ あり)</p> <p>低血糖 (なし ・ あり)</p> <p>関節可動制限 (なし ・ あり)</p> <p>肝腫大 (なし ・ あり)</p> <p>脾腫大 (なし ・ あり)</p> <p>骨変形 (なし ・ あり)</p> <p>尿路結石 (なし ・ あり)</p> <p>特異顔貌 (なし ・ あり)</p> <p>眼科的異常 (なし ・ あり)</p> <p>その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)</p>											
2. 検査所見												
診断の根拠となった主な検査等の結果	<p>診断の根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</p> <p>血液検査 ()</p> <p>尿検査 ()</p> <p>X線検査 ()</p> <p>その他 ()</p> <p>確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載</p> <p>代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載</p> <p>検査名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>酵素活性の測定 検体種、活性値を記載</p> <p>酵素名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>遺伝子検査 遺伝子変異について記載</p> <p>遺伝子名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p>											
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												
就学・就労	<p>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)</p> <p>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)</p> <p>7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()</p>											
現状評価	<p>一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能</p> <p>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</p>											
治療見込期間	入院	年	月	日	から	年	月	日	まで			
	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												
平成	年	月	日	医師名	科	印						
小児慢性特定疾病指定医番号												

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		2		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 ・ 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	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 ^{※2}		cm	現在の体重 ^{※2}		kg	母の生年月日	昭和	年	月	日	平成	
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		15	アルギニノコハク酸尿症			
1. 臨床所見												
<p>該当するものに○をつけ、必要な場合は()内に記載</p> <p>新生児マススクリーニングで発見 (なし ・ あり)</p> <p>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)</p> <p>知能障害 (なし ・ あり)</p> <p>知能指数[※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合</p> <p>成長障害 (なし ・ あり)</p> <p>低血糖 (なし ・ あり)</p> <p>関節可動制限 (なし ・ あり)</p> <p>肝腫大 (なし ・ あり)</p> <p>脾腫大 (なし ・ あり)</p> <p>骨変形 (なし ・ あり)</p> <p>尿路結石 (なし ・ あり)</p> <p>特異顔貌 (なし ・ あり)</p> <p>眼科的異常 (なし ・ あり)</p> <p>その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)</p>												
2. 検査所見												
<p>診断の根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</p> <p>血液検査 ()</p> <p>尿検査 ()</p> <p>X線検査 ()</p> <p>その他 ()</p> <p>確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載</p> <p>代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載</p> <p>検査名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>酵素活性の測定 検体種、活性値を記載</p> <p>酵素名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>遺伝子検査 遺伝子変異について記載</p> <p>遺伝子名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p>												
3. その他の所見												
<p>合併症 (なし ・ あり → 詳細:)</p>												
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												
<p>就学・就労 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)</p> <p>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)</p> <p>7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()</p>												
<p>現状評価 一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能</p> <p>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</p>												
治療見込期間		入院	年	月	日	から	年	月	日	まで		
		通院	年	月	日	から	年	月	日	まで (月 回)		
<p>上記の通り診断します。</p> <p>医療機関名</p> <p>および</p> <p>所在地</p> <p>平成 年 月 日 医師名 科 印</p> <p>小児慢性特定疾病指定医番号</p>												

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 6		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 ・ 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 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 ^{※2}	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	高アルギニン血症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 14 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	17 シトリン欠損症

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 **7** **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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	18	高オロニチン血症	

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 15 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	19	ハートナップ (Hartnup) 病	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 21 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	20 リジン尿性蛋白不耐症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 13 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	21 シスチン尿症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 22 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	1 アミノ酸代謝異常症	細分類病名	22 1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症
		具体的な疾患名	

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)
-------	---

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()
-------------------	--

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. 今後の療の方針

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 112 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	23 メチルマロン酸血症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 109 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	24 プロピオン酸血症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 110		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	25	β-ケトチオラーゼ欠損症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 98 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	26 イソ吉草酸血症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 106 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	27 3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 111 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 ・ 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 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 ^{※2}	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尿症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 105		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 104 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	30 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルルCoA合成酵素欠損症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 103		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	31	スクシニル-CoA : 3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 108 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	32 複合カルボキシラーゼ欠損症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 100		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 ・ 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 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 ^{※2}	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. 臨床所見					
現在の 症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)				
	2. 検査所見				
診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
	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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	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					
平成 年 月 日	医師名				科 印
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 101		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	34	グルタル酸血症 2 型	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 102 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	35	原発性高シュウ酸尿症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 97 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	36	アルカプトン尿症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 99 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	37	グリセロール尿症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 107		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	2 有機酸代謝異常症	細分類病名	38	先天性胆汁酸代謝異常症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 113 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 ・ 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 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 ^{※2} 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
大分類病名 2 有機酸代謝異常症	細分類病名 39 23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症
具体的な疾患名	

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)
-------	---

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()
-------------------	--

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. 今後の療の方針

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 48		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	3 脂肪酸代謝異常症	細分類病名	40	全身性カルニチン欠損症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 43		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 ・ 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 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 ^{※2}	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イルトランスフェラーゼ I 欠損症	
1. 臨床所見					
現在の 症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)				
2. 検査所見					
診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 ()				
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日	から	年 月 日	まで
	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					
平成 年 月 日	医師名				科 印
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **44** **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 ・ 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 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 ^{※2}	cm	現在の体重 ^{※2}	kg 母の生年月日 昭和 年 月 日 平成 年 月 日
発病	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ンスフェラーゼ II 欠損症

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 42		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	3 脂肪酸代謝異常症	細分類病名	43	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **45** **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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	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

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 50		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	3 脂肪酸代謝異常症	細分類病名	45	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 49 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 ・ 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 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 ^{※2}	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

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)	脾腫大 (なし ・ あり)
	骨変形 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 46 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	3 脂肪酸代謝異常症	細分類病名	47	三頭酵素欠損症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 47 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	3 脂肪酸代謝異常症	細分類病名	48 3-ヒドロキシシアシルCoA脱水素酵素欠損症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号	51	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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	3 脂肪酸代謝異常症	細分類病名	49	40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	
		具体的な疾患名			

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)				
-------	---	--	--	--	--

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
-------------------	---	--	--	--	--

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. 今後の療の方針

就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 90 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 ・ 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 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 ^{※2}	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	
大分類病名	4 ミトコンドリア病	細分類病名	50	ビ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	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)			
2. 検査所見				
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()			
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				
就学・就労	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 (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 ()			
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで	
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)
上記の通り診断します。				
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		
		科 印		
		医師名		
		小児慢性特定疾病指定医番号		

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 89 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	4 ミトコンドリア病	細分類病名	51	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 91 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	4 ミトコンドリア病	細分類病名	52	アマラーゼ欠損症	

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 88 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	4 ミトコンドリア病	細分類病名	53	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 92 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 ・ 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 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 ^{※2}	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鎖複合体欠損症

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	骨変形 (なし ・ あり)
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 94 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 ・ 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 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 ^{※2}	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枯渇症候群

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 95		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	4 ミトコンドリア病	細分類病名	56	ミトコンドリアDNA突然変異 (リー (Leigh) 症候群、MELAS及びMERRFを含む。)	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		93		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 ・ 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 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 ^{※2}		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					
大分類病名		4	ミトコンドリア病			細分類病名		57 ミトコンドリアDNA欠失 (カーンズ・セイヤー (Kearns-Sayre) 症候群を含む。)				
1. 臨床所見												
現在の症状	<p>該当するものに○をつけ、必要な場合は()内に記載</p> <p>新生児マススクリーニングで発見 (なし ・ あり)</p> <p>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)</p> <p>知能障害 (なし ・ あり)</p> <p>知能指数[※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合</p> <p>成長障害 (なし ・ あり)</p> <p>低血糖 (なし ・ あり)</p> <p>関節可動制限 (なし ・ あり)</p> <p>肝腫大 (なし ・ あり)</p> <p>脾腫大 (なし ・ あり)</p> <p>骨変形 (なし ・ あり)</p> <p>尿路結石 (なし ・ あり)</p> <p>特異顔貌 (なし ・ あり)</p> <p>眼科的異常 (なし ・ あり)</p> <p>その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)</p>											
2. 検査所見												
診断の根拠となった主な検査等の結果	<p>診断の根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</p> <p>血液検査 ()</p> <p>尿検査 ()</p> <p>X線検査 ()</p> <p>その他 ()</p> <p>確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載</p> <p>代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載</p> <p>検査名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>酵素活性の測定 検体種、活性値を記載</p> <p>酵素名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>遺伝子検査 遺伝子変異について記載</p> <p>遺伝子名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p>											
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												
就学・就労	<p>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)</p> <p>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)</p> <p>7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()</p>											
現状評価	<p>一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能</p> <p>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</p>											
治療見込期間	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで									
	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												
平成 年 月 日	医師名											
科 印												
小児慢性特定疾病指定医番号												

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **96** 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 ・ 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 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 ^{※2}	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	
大分類病名	4 ミトコンドリア病	細分類病名	58	50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
		具体的な疾患名		

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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. 今後の療の方針

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 60 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	5 糖質代謝異常症	細分類病名	59	遺伝性フルクトース不耐症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		62		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 ・ 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	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 ^{※2}		cm	現在の体重 ^{※2}		kg	母の生年月日	昭和	年	月	日	平成	
発病		年 月 頃			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-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症			
1. 臨床所見												
現在の症状	<p>該当するものに○をつけ、必要な場合は () 内に記載</p> <p>新生児マススクリーニングで発見 (なし ・ あり)</p> <p>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)</p> <p>知能障害 (なし ・ あり)</p> <p>知能指数[※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合</p> <p>成長障害 (なし ・ あり)</p> <p>低血糖 (なし ・ あり)</p> <p>関節可動制限 (なし ・ あり)</p> <p>肝腫大 (なし ・ あり)</p> <p>脾腫大 (なし ・ あり)</p> <p>骨変形 (なし ・ あり)</p> <p>尿路結石 (なし ・ あり)</p> <p>特異顔貌 (なし ・ あり)</p> <p>眼科的異常 (なし ・ あり)</p> <p>その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)</p>											
2. 検査所見												
診断の根拠となった主な検査等の結果	<p>診断の根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</p> <p>血液検査 ()</p> <p>尿検査 ()</p> <p>X線検査 ()</p> <p>その他 ()</p> <p>確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載</p> <p>代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載</p> <p>検査名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>酵素活性の測定 検体種、活性値を記載</p> <p>酵素名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>遺伝子検査 遺伝子変異について記載</p> <p>遺伝子名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p>											
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												
就学・就労	<p>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)</p> <p>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)</p> <p>7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()</p>											
現状評価	<p>一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能</p> <p>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</p>											
治療見込期間	入院	年	月	日	から	年	月	日	まで			
	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												
平成 年 月 日												
医師名												
科 印												
小児慢性特定疾病指定医番号												

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 63 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	5 糖質代謝異常症	細分類病名	61	ガラクトキナーゼ欠損症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **61** 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	5 糖質代謝異常症	細分類病名	62 ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		73		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 ・ 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 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 ^{※2}		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					
大分類病名		5	糖質代謝異常症			細分類病名		63	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症			
1. 臨床所見												
該当するものに○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)												
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)												
知能障害 (なし ・ あり)												
知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合												
成長障害 (なし ・ あり)												
低血糖 (なし ・ あり)												
関節可動制限 (なし ・ あり)												
肝腫大 (なし ・ あり)												
脾腫大 (なし ・ あり)												
骨変形 (なし ・ あり)												
尿路結石 (なし ・ あり)												
特異顔貌 (なし ・ あり)												
眼科的異常 (なし ・ あり)												
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)												
2. 検査所見												
診断の根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												
血液検査 ()												
尿検査 ()												
X線検査 ()												
その他 ()												
確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載												
代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載												
検査名 () 検体種 ()												
所見 ()												
酵素活性の測定 検体種、活性値を記載												
酵素名 () 検体種 ()												
所見 ()												
遺伝子検査 遺伝子変異について記載												
遺伝子名 () 検体種 ()												
所見 ()												
3. その他の所見												
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 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 (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 ()												
現状評価 一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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		入院	年 月 日 から	年 月 日 まで								
		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												
平成 年 月 日												
医師名												
科												
印												
小児慢性特定疾病指定医番号												

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 74 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	5 糖質代謝異常症	細分類病名	64	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 64 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	5 糖質代謝異常症	細分類病名	65 グリコーゲン合成酵素欠損症 (糖原病0型)

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **66** **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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	5 糖質代謝異常症	細分類病名	66	糖原病 I 型	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **67** 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	5 糖質代謝異常症	細分類病名	67	糖原病Ⅲ型	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)	脾腫大 (なし ・ あり)
	骨変形 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **68** 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	5 糖質代謝異常症	細分類病名	68 糖尿病IV型

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **69** 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	5 糖質代謝異常症	細分類病名	69	糖原病 V 型	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 70 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 ・ 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 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 ^{※2}	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	
大分類病名	5 糖質代謝異常症	細分類病名	70	糖原病VI型
1. 臨床所見				
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)			
2. 検査所見				
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()			
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				
就学・就労	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 (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 ()			
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで	
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)
上記の通り診断します。				
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		
		科 印		
		医師名		
		小児慢性特定疾病指定医番号		

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **71** **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 ・ 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 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 ^{※2}	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

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **72** **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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	5 糖質代謝異常症	細分類病名	72	糖原病IX型	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		65		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 ・ 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 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 ^{※2}		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 (GLUT1) 欠損症				
1. 臨床所見											
現在の 症状	該当するものに○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)										
	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)										
	知能障害 (なし ・ あり)										
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合										
	成長障害 (なし ・ あり)										
	関節可動制限 (なし ・ あり)										
	脾腫大 (なし ・ あり)										
	低血糖 (なし ・ あり)										
	肝腫大 (なし ・ あり)										
骨変形 (なし ・ あり)											
尿路結石 (なし ・ あり)											
特異顔貌 (なし ・ あり)											
眼科的異常 (なし ・ あり)											
その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)											
2. 検査所見											
診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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										
	血液検査 ()										
	尿検査 ()										
	X線検査 ()										
	その他 ()										
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載										
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載										
	検査名 () 検体種 ()										
	所見 ()										
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載										
酵素名 () 検体種 ()											
所見 ()											
遺伝子検査 遺伝子変異について記載											
遺伝子名 () 検体種 ()											
所見 ()											
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											
就学・就労	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 (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 ()										
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日から 年 月 日まで									
	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											
平成 年 月 日	医師名										
科 印											
小児慢性特定疾病指定医番号											

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号	75	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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	5 糖質代謝異常症	細分類病名	74	59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	
		具体的な疾患名			

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)	

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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. 今後の療の方針

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 132 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	75 ムコ多糖症 I 型

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 133 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	76	ムコ多糖症 II 型	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 134 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 ・ 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 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 ^{※2}	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

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 135 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	78	ムコ多糖症IV型	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 136 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	79	ムコ多糖症Ⅵ型	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 137 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	80	ムコ多糖症Ⅶ型	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 128 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	81 フコシドース

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 131 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 ・ 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 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 ^{※2}	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	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 114 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	83 アスパルチルグルコサミン尿症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 120 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	84	シアドーシス	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 116 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	85 ガラクトシアリドース

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 121 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	86	GM1-ガングリオシドーシス	

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 122 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	87	GM2-ガングリオシドーシス	

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **115** **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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	88	異染性白質ジストロフィー	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 125 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	89 ニーマン・ピック (Niemann-Pick) 病

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 118 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	90	ゴーシェ (Gaucher) 病	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 127 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	91 ファブリー (Fabry) 病

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 117		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	92	クラッペ (Krabbe) 病	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 126 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	93	ファーバー (Farber) 病	

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 130 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	94 マルチプルスルファターゼ欠損症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 138 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	95 ムコリビドーシスII型 (I-cell病)

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 139 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	96	ムコリビドーシスⅢ型	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 129		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	97	ポンペ (Pompe) 病	
1. 臨床所見					
現在の 症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)				
2. 検査所見					
診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 ()				
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 119 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	98	酸性リパーゼ欠損症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 123		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	99	シスチン症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 140		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	100	遊離シアル酸蓄積症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 124 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	101	神経セロイドリポフスチン症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)	脾腫大 (なし ・ あり)
	骨変形 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 141		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	6 ライソゾーム病	細分類病名	102	75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	
		具体的な疾患名			

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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)				
	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)				
	知能障害 (なし ・ あり)				
	知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合				
	成長障害 (なし ・ あり)				
	関節可動制限 (なし ・ あり)				
	脾腫大 (なし ・ あり)				
	尿路結石 (なし ・ あり)				
	眼科的異常 (なし ・ あり)				
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)					

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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				
	血液検査 ()				
	尿検査 ()				
	X線検査 ()				
	その他 ()				
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載				
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載				
	検査名 () 検体種 ()				
	所見 ()				
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載				
酵素名 () 検体種 ()					
所見 ()					
遺伝子検査 遺伝子変異について記載					
遺伝子名 () 検体種 ()					
所見 ()					

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. 今後の療の方針

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 85 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	7	ペルオキシソーム病	細分類病名	103	ペルオキシソーム形成異常症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 84 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	7 ベルオキシソーム病	細分類病名	104	副腎白質ジストロフィー	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 86 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	7	ベルオキシソーム病	細分類病名	105	レフサム (Refsum) 病

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号	87	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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	7	ベルオキシソーム病	細分類病名	106	103から105までに掲げるもののほか、ベルオキシソーム病
			具体的な疾患名		

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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)					
	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)					
	知能障害 (なし ・ あり)					
	知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細:)	※実施している場合				
	成長障害 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)				
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)				
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)				
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)				
	眼科的異常 (なし ・ あり)					
その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)						

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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					
	血液検査 ()					
	尿検査 ()					
	X線検査 ()					
	その他 ()					
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載					
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載					
	検査名 () 検体種 ()					
	所見 ()					
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載					
酵素名 () 検体種 ()						
所見 ()						
遺伝子検査 遺伝子変異について記載						
遺伝子名 () 検体種 ()						
所見 ()						

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. 今後の療の方針

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 25 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	8 金属代謝異常症	細分類病名	107	ウイルソン (Wilson) 病	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 29 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	8 金属代謝異常症	細分類病名	108	メンケス (Menkes) 病	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 26 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	8 金属代謝異常症	細分類病名	109	オクシピタル・ホーン症候群	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 28		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	8 金属代謝異常症	細分類病名	110	無セルロプラスミン血症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 24		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	8 金属代謝異常症	細分類病名	111	亜硫酸酸化酵素欠損症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 27		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	8 金属代謝異常症	細分類病名	112	先天性腸性肢端皮膚炎	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)				
2. 検査所見					
診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()				
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					
就学・就労	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 (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 ()				
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
平成 年 月 日		医療機関名 および 所在地		科 印	
		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号	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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	8 金属代謝異常症	細分類病名	113	107から112までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	
		具体的な疾患名			

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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)					
	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)					
	知能障害 (なし ・ あり)					
	知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細:)	※実施している場合				
	成長障害 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)				
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)				
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)				
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)				
	眼科的異常 (なし ・ あり)					
その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)						

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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					
	血液検査 ()					
	尿検査 ()					
	X線検査 ()					
	その他 ()					
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載					
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載					
	検査名 () 検体種 ()					
	所見 ()					
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載					
酵素名 () 検体種 ()						
所見 ()						
遺伝子検査 遺伝子変異について記載						
遺伝子名 () 検体種 ()						
所見 ()						

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. 今後の療方針

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号		82		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 ・ 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 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 ^{※2}		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					
大分類病名	9	プリンピリミジン代謝異常症			細分類病名	114	ヒポキサンチンデアミノホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症 (レッシュ・ナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群)				
1. 臨床所見											
現在の症状	<p>該当するものに○をつけ、必要な場合は()内に記載</p> <p>新生児マススクリーニングで発見 (なし ・ あり)</p> <p>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)</p> <p>知能障害 (なし ・ あり)</p> <p>知能指数[*] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合</p> <p>成長障害 (なし ・ あり)</p> <p>低血糖 (なし ・ あり)</p> <p>関節可動制限 (なし ・ あり)</p> <p>肝腫大 (なし ・ あり)</p> <p>脾腫大 (なし ・ あり)</p> <p>骨変形 (なし ・ あり)</p> <p>尿路結石 (なし ・ あり)</p> <p>特異顔貌 (なし ・ あり)</p> <p>眼科的異常 (なし ・ あり)</p> <p>その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)</p>										
2. 検査所見											
診断の根拠となった主な検査等の結果	<p>診断の根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</p> <p>血液検査 ()</p> <p>尿検査 ()</p> <p>X線検査 ()</p> <p>その他 ()</p> <p>確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載</p> <p>代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載</p> <p>検査名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>酵素活性の測定 検体種、活性値を記載</p> <p>酵素名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>遺伝子検査 遺伝子変異について記載</p> <p>遺伝子名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p>										
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											
就学・就労	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 (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 ()										
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日 から		年 月 日 まで							
	通院	年 月 日 から		年 月 日 まで	(月 回)						
上記の通り診断します。											
平成 年 月 日				医療機関名 および 所在地				科 印			
				医師名							
小児慢性特定疾病指定医番号											

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 78 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	9 プリンピリミジン代謝異常症	細分類病名	115 アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		80		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 ・ 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 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 ^{※2}		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					
大分類病名	9	プリンピリミジン代謝異常症			細分類病名	116	キサンチン尿症				
1. 臨床所見											
現在の 症状	該当するものに○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) 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) 知能障害 (なし ・ あり) 知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合 成長障害 (なし ・ あり) 低血糖 (なし ・ あり) 関節可動制限 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 尿路結石 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 眼科的異常 (なし ・ あり) その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)										
	2. 検査所見										
診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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 血液検査 () 尿検査 () X線検査 () その他 () 確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載 代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載 検査名 () 検体種 () 所見 () 酵素活性の測定 検体種、活性値を記載 酵素名 () 検体種 () 所見 () 遺伝子検査 遺伝子変異について記載 遺伝子名 () 検体種 () 所見 ()										
	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											
就学・就労	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 (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 ()										
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 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	入院	年 月 日から 年 月 日まで									
	通院	年 月 日から 年 月 日まで (月 回)									
上記の通り診断します。											
平成 年 月 日				医療機関名 および 所在地				科 印			
医師名											
小児慢性特定疾病指定医番号											

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 81 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	9 プリンピリミジン代謝異常症	細分類病名	117	尿酸トランスポーター異常症	

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 **79** **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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	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

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 83 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	9 プリンピリミジン代謝異常症	細分類病名	119	114から118までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	
		具体的な疾患名			

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の根拠となつた主な検査等の結果	診断の根拠となつた主な臨床検査所見を数値などを用いて具体的に記載
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至つた特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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. 今後の療の方針

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 **76** **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 ・ 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 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 ^{※2}	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	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 77		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	10 ビタミン代謝異常症	細分類病名	121	120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	
		具体的な疾患名			

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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)				
	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)				
	知能障害 (なし ・ あり)				
	知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合				
	成長障害 (なし ・ あり)				
	関節可動制限 (なし ・ あり)				
	脾腫大 (なし ・ あり)				
	尿路結石 (なし ・ あり)				
	眼科的異常 (なし ・ あり)				
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)					

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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				
	血液検査 ()				
	尿検査 ()				
	X線検査 ()				
	その他 ()				
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載				
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載				
	検査名 () 検体種 ()				
	所見 ()				
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載				
酵素名 () 検体種 ()					
所見 ()					
遺伝子検査 遺伝子変異について記載					
遺伝子名 () 検体種 ()					
所見 ()					

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. 今後の療の方針

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 **56** 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	11 神経伝達物質異常症	細分類病名	122	ビオプテリン代謝異常症	

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 54 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	11 神経伝達物質異常症	細分類病名	123	チロシン水酸化酵素欠損症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 57 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	11 神経伝達物質異常症	細分類病名	124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **55** 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	11 神経伝達物質異常症	細分類病名	125	ドーパミンβ-水酸化酵素欠損症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 52 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	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	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸 ・ 有機酸 ・ ムコ多糖 ・ アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **53** 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	11 神経伝達物質異常症	細分類病名	127 コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 58 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	11 神経伝達物質異常症	細分類病名	128 122から127までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症
		具体的な疾患名	

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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. 今後の療の方針

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号		38		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 ・ 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 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 ^{※2}		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					
大分類病名		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血症			
1. 臨床所見												
現在の症状	<p>該当するものに○をつけ、必要な場合は()内に記載</p> <p>新生児マススクリーニングで発見 (なし ・ あり)</p> <p>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)</p> <p>知能障害 (なし ・ あり)</p> <p>知能指数[※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合</p> <p>成長障害 (なし ・ あり)</p> <p>低血糖 (なし ・ あり)</p> <p>関節可動制限 (なし ・ あり)</p> <p>肝腫大 (なし ・ あり)</p> <p>脾腫大 (なし ・ あり)</p> <p>骨変形 (なし ・ あり)</p> <p>尿路結石 (なし ・ あり)</p> <p>特異顔貌 (なし ・ あり)</p> <p>眼科的異常 (なし ・ あり)</p> <p>その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)</p>											
2. 検査所見												
診断の根拠となった主な検査等の結果	<p>診断の根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</p> <p>血液検査 ()</p> <p>尿検査 ()</p> <p>X線検査 ()</p> <p>その他 ()</p> <p>確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載</p> <p>代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載</p> <p>検査名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>酵素活性の測定 検体種、活性値を記載</p> <p>酵素名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>遺伝子検査 遺伝子変異について記載</p> <p>遺伝子名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p>											
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												
就学・就労	<p>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)</p> <p>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)</p> <p>7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()</p>											
現状評価	<p>一つに○印: 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能</p> <p>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</p>											
治療見込期間	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで									
	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												
平成 年 月 日	医師名											
科 印												
小児慢性特定疾病指定医番号												

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 36 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	12 脂質代謝異常症	細分類病名	130	家族性高コレステロール血症	

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 37 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	12 脂質代謝異常症	細分類病名	131 家族性複合型高脂血症

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **40** **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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	12 脂質代謝異常症	細分類病名	132	無β-リポタンパク血症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 39 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	12 脂質代謝異常症	細分類病名	133 高比重リポタンパク (HDL) 欠乏症

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 41		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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	12 脂質代謝異常症	細分類病名	134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	
		具体的な疾患名			

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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. 今後の療の方針

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号		31		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 ・ 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 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 ^{※2}		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					
大分類病名		13	結合組織異常症			細分類病名		135	エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群			
1. 臨床所見												
現在の症状	<p>該当するものに○をつけ、必要な場合は()内に記載</p> <p>新生児マススクリーニングで発見 (なし ・ あり)</p> <p>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)</p> <p>知能障害 (なし ・ あり)</p> <p>知能指数[※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合</p> <p>成長障害 (なし ・ あり)</p> <p>低血糖 (なし ・ あり)</p> <p>関節可動制限 (なし ・ あり)</p> <p>肝腫大 (なし ・ あり)</p> <p>脾腫大 (なし ・ あり)</p> <p>骨変形 (なし ・ あり)</p> <p>尿路結石 (なし ・ あり)</p> <p>特異顔貌 (なし ・ あり)</p> <p>眼科的異常 (なし ・ あり)</p> <p>その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)</p>											
2. 検査所見												
診断の根拠となった主な検査等の結果	<p>診断の根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</p> <p>血液検査 ()</p> <p>尿検査 ()</p> <p>X線検査 ()</p> <p>その他 ()</p> <p>確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載</p> <p>代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載</p> <p>検査名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>酵素活性の測定 検体種、活性値を記載</p> <p>酵素名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p> <p>遺伝子検査 遺伝子変異について記載</p> <p>遺伝子名 () 検体種 ()</p> <p>所見 ()</p>											
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												
就学・就労	<p>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)</p> <p>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)</p> <p>7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()</p>											
現状評価	<p>一つに○印: 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能</p> <p>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</p>											
治療見込期間	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで									
	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												
平成 年 月 日	医師名											
科 印												
小児慢性特定疾病指定医番号												

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		33		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 ・ 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 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 ^{※2}		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											
現在の 症状	該当するものに○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)										
	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)										
	知能障害 (なし ・ あり)										
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合										
	成長障害 (なし ・ あり)										
	関節可動制限 (なし ・ あり)										
	脾腫大 (なし ・ あり)										
	尿路結石 (なし ・ あり)										
	その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)										
2. 検査所見											
診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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										
	血液検査 ()										
	尿検査 ()										
	X線検査 ()										
	その他 ()										
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載										
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載										
	検査名 () 検体種 ()										
	所見 ()										
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載										
酵素名 () 検体種 ()											
所見 ()											
遺伝子検査 遺伝子変異について記載											
遺伝子名 () 検体種 ()											
所見 ()											
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											
就学・就労	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 (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 ()										
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院	年 月 日から 年 月 日まで									
	通院	年 月 日から 年 月 日まで (月 回)									
上記の通り診断します。											
平成 年 月 日				医療機関名 および 所在地				科 印			
医師名											
小児慢性特定疾病指定医番号											

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 32 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	13 結合組織異常症	細分類病名	137	大理石骨病	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	低血糖 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査等 の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 34 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 ・ 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 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 ^{※2}	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
大分類病名	13 結合組織異常症	細分類病名	138 リポイドタンパク症

1. 臨床所見

現在の 症 状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	低血糖 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
骨変形 (なし ・ あり)	
尿路結石 (なし ・ あり)	
特異顔貌 (なし ・ あり)	
眼科的異常 (なし ・ あり)	
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号	35	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 ・ 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 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 ^{※2}	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までに掲げるもののほか、結合組織異常症	
		具体的な疾患名			

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細:) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見:)	

2. 検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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. 今後の療の方針

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号 **59** **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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	14 先天性ポルフィリン症	細分類病名	140	先天性ポルフィリン症	

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○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)	
	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)	
	知能障害 (なし ・ あり)	
	知能指数 [*] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合	
	成長障害 (なし ・ あり)	
	低血糖 (なし ・ あり)	
	関節可動制限 (なし ・ あり)	肝腫大 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)	骨変形 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)	特異顔貌 (なし ・ あり)
眼科的異常 (なし ・ あり)		
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)		

2. 検査所見

診 断 の 根 拠 と な っ た 主 な 検 査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日 から 年 月 日 まで
	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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 23 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 ・ 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 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 ^{※2}	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		
大分類病名	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

現在の 症状	該当するものに○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)
	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)
	知能障害 (なし ・ あり)
	知能指数 [※] (未実施 ・ 実施 → 詳細 :) ※実施している場合
	成長障害 (なし ・ あり)
	関節可動制限 (なし ・ あり)
	脾腫大 (なし ・ あり)
	尿路結石 (なし ・ あり)
	眼科的異常 (なし ・ あり)
その他の症状 (なし ・ あり → 所見 :)	

2. 検査所見

診断の 根拠と なった 主な 検査 等 の 結 果	診断の根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
	血液検査 ()
	尿検査 ()
	X線検査 ()
	その他 ()
	確定診断に至った特殊検査の異常所見を記載
	代謝産物の測定 アミノ酸・有機酸・ムコ多糖・アシルカルニチンなどの検査について検体種と数値を記載
	検査名 () 検体種 ()
	所見 ()
	酵素活性の測定 検体種、活性値を記載
酵素名 () 検体種 ()	
所見 ()	
遺伝子検査 遺伝子変異について記載	
遺伝子名 () 検体種 ()	
所見 ()	

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

就学・就労	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 (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 ()
現状評価	一つに○印 ; 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 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	入院 年 月 日から 年 月 日まで 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

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入