

告示番号		64		神経・筋疾患		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉		1/2	
病名		29 脳クレアチン欠乏症候群								受付種別		<input type="checkbox"/> 新規	
受給者番号				受診日		年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)							
生年月日		年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別		男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重		g		出生週数		在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村			
現在の 身長・体重		身長 (測定日)		cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		肥満度 %			
発病時期		年 月 頃		初診日		年 月 日							
就学・就労状況		就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校／専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()											
手帳取得状況		身体障害者手帳		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳		なし ・ あり	
		精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)				なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)							
現状評価		治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり			
		人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明			小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載													
病型		AGAT欠損症 ・ GAMT欠損症 ・ SLC6A 8欠損症											
身体所見		小頭症 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり] 頭囲 : () cm 頭囲SD : ()											
症状	全身	低身長 (−1.5SD以下) : [なし ・ あり] 低体重 (−1.5SD以下) : [なし ・ あり] 経口摂取困難 : [なし ・ あり] 体重増加不良 : [なし ・ あり]											
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 表情 : [表情が豊か ・ 表情がわかりにくい] てんかん : [なし ・ あり] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害 (その他) : ()											
		言語発達 : 表出 : [喃語のみ ・ 有意語あり (10個以下) ・ 有意語あり (10個以上) ・ あいさつ ・ 2語文 ・ 3語文 ・ サインによるコミュニケーション] 言語発達 : 理解 : [反応がない ・ 名前は分かる ・ 簡単な指示に従うことが出来る]											
	筋・骨格	筋緊張低下 : [なし ・ あり ・ 不明]											
	呼吸器・循環器	呼吸困難 : [なし ・ あり] 酸素使用状況 : [なし ・ 24時間 ・ 夜間のみ ・ 必要時のみ]											
その他	症状 (その他) : ()												
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
病型		AGAT欠損症 ・ GAMT欠損症 ・ SLC6A 8欠損症											
身体所見		小頭症 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり] 頭囲 : () cm 頭囲SD : ()											
症状	全身	低身長 (−1.5SD以下) : [なし ・ あり] 低体重 (−1.5SD以下) : [なし ・ あり] 経口摂取困難 : [なし ・ あり] 体重増加不良 : [なし ・ あり]											
	精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 表情 : [表情が豊か ・ 表情がわかりにくい] てんかん : [なし ・ あり] 不随意運動 : [なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害 (その他) : ()											
		言語発達 : 表出 : [喃語のみ ・ 有意語あり (10個以下) ・ 有意語あり (10個以上) ・ あいさつ ・ 2語文 ・ 3語文 ・ サインによるコミュニケーション] 言語発達 : 理解 : [反応がない ・ 名前は分かる ・ 簡単な指示に従うことが出来る]											
	筋・骨格	筋緊張低下 : [なし ・ あり ・ 不明]											
	呼吸器・循環器	呼吸困難 : [なし ・ あり] 酸素使用状況 : [なし ・ 24時間 ・ 夜間のみ ・ 必要時のみ]											
その他	症状 (その他) : ()												

受給者番号（		患者氏名（			
告示番号		64		神経・筋疾患（）年度 小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	
2/2					
検査所見（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載					
血液検査	血清クレアチニン：（）mg/dL 血清クレアチン：（）mg/dL・未実施 血中グアニジノ酢酸：（） 血液検査（その他）：（）				
尿検査	尿中クレアチン／クレアチニン比：（）・未実施 実施日：（）年（）月（）日（） 尿中グアニジノ酢酸／クレアチニン比：（）・未実施 実施日：（）年（）月（）日（） 尿検査（その他）：（）				
髄液検査	クレアチニン：（）mg/dL・未実施 クレアチン：（）mg/dL・未実施 グアニジノ酢酸：（） 髄液検査（その他）：（）				
画像検査	MRI検査（頭部）：[未実施 ・ 実施] 実施日：（）年（）月（）日（） 所見：（）				
	MRスペクトロスコピー（頭部）：[未実施 ・ 実施] 実施日：（）年（）月（）日（） 所見：（）				
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（）年（）月（）日（） 所見：（）				
検査所見（その他）	検査所見（その他）：（）				
検査所見（申請時） ※直近の状況を記載					
血液検査	血清クレアチニン：（）mg/dL 血清クレアチン：（）mg/dL・未実施 血中グアニジノ酢酸：（） 血液検査（その他）：（）				
尿検査	尿中クレアチン／クレアチニン比：（）・未実施 実施日：（）年（）月（）日（） 尿中グアニジノ酢酸／クレアチニン比：（）・未実施 実施日：（）年（）月（）日（） 尿検査（その他）：（）				
髄液検査	クレアチニン：（）mg/dL・未実施 クレアチン：（）mg/dL・未実施 グアニジノ酢酸：（） 髄液検査（その他）：（）				
画像検査	MRI検査（頭部）：[未実施 ・ 実施] 実施日：（）年（）月（）日（） 所見：（）				
	MRスペクトロスコピー（頭部）：[未実施 ・ 実施] 実施日：（）年（）月（）日（） 所見：（）				
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（）年（）月（）日（） 所見：（）				
検査所見（その他）	検査所見（その他）：（）				
その他の所見（申請時） ※直近の状況を記載					
合併症	合併症：[なし ・ あり] 詳細：（）				
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 患児との続柄：（）				
経過（申請時） ※直近の状況を記載					
薬物療法	抗てんかん薬：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：（）				
栄養管理	経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]				
呼吸管理	酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり] 気管挿管：[なし ・ あり] 人工呼吸管理：[なし ・ あり]				
手術	手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：（）年（）月（）日（） 術式：（） 所見：（）				
治療	治療（その他）：（）				
今後の治療方針	今後の治療方針：（）				
	治療見込み期間（入院） 開始日：（）年（）月（）日（） 終了日：（）年（）月（）日（） 治療見込み期間（外来） 開始日：（）年（）月（）日（） 終了日：（）年（）月（）日（） 通院頻度 （）回／月				
医療機関・医師署名					
上記の通り診断します。					
医療機関名		記載年月日 年 月 日			
医療機関住所		診療科			
		医師名 (印)			
		小児慢性特定疾病 指定医番号 （）			