

告示番号		46		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉		1/2	
病名		40 全身性カルニチン欠損症							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													
診断		新生児マススクリーニングで発見：[いいえ ・ はい] マススクリーニングを受けた所：都道府県 () 市区町村 () ・ 海外 ・ 不明											
症状	全身	低身長 (－2.0SD以下)：[なし ・ あり] 易感染性：[なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴：[なし ・ あり] 心筋障害：[なし ・ あり]				心臓弁膜症：[なし ・ あり] 肥大型心筋症：[なし ・ あり]				気管狭窄：[なし ・ あり]			
	筋・骨格	病的骨折：[なし ・ あり] 筋緊張低下：[なし ・ あり] 筋緊張亢進：[なし ・ あり]				骨変形：[なし ・ あり] 筋萎縮：[なし ・ あり]				関節拘縮：[なし ・ あり] 筋力低下：[なし ・ あり]			
		性質：[痙縮 ・ 固縮]											
	消化器	肝腫大：[なし ・ あり]				脾腫大：[なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞：[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害：[なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行：[なし ・ あり] 精神症状：[なし ・ あり] 痙攣：[なし ・ あり] 小脳性運動失調：[なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー：[なし ・ あり]											
		不随意運動：ミオクローヌス：[なし ・ あり ・ 不明] ジストニア：[なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害：[なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症：[なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症：[なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症：[なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害 (その他)：()											
	眼	緑内障：[なし ・ あり] 視神経萎縮：[なし ・ あり]				白内障：[なし ・ あり]				視力低下：[なし ・ あり]			
		眼球運動障害：水平性：[なし ・ あり] 垂直性：[なし ・ あり]											
	耳鼻咽喉	聴力障害：[なし ・ あり]				聴力 (右)：()dB				聴力 (左)：()dB			
その他	症状 (その他)：()												
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症状	全身	低身長 (－2.0SD以下)：[なし ・ あり] 易感染性：[なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴：[なし ・ あり] 心筋障害：[なし ・ あり]				心臓弁膜症：[なし ・ あり] 肥大型心筋症：[なし ・ あり]				気管狭窄：[なし ・ あり]			
	筋・骨格	病的骨折：[なし ・ あり] 筋緊張低下：[なし ・ あり] 筋緊張亢進：[なし ・ あり]				骨変形：[なし ・ あり] 筋萎縮：[なし ・ あり]				関節拘縮：[なし ・ あり] 筋力低下：[なし ・ あり]			
		性質：[痙縮 ・ 固縮]											
	消化器	肝腫大：[なし ・ あり]				脾腫大：[なし ・ あり]							
	精神・神経	精神発達遅滞：[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害：[なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 精神運動機能の退行：[なし ・ あり] 精神症状：[なし ・ あり] 痙攣：[なし ・ あり] 小脳性運動失調：[なし ・ あり ・ 不明] カタレプシー：[なし ・ あり]											
		不随意運動：ミオクローヌス：[なし ・ あり ・ 不明] ジストニア：[なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害：[なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症：[なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症：[なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症：[なし ・ あり ・ 不明]											
		発達障害 (その他)：()											

症 状	眼	緑内障：[なし ・ あり]	白内障：[なし ・ あり]	視力低下：[なし ・ あり]
		視神経萎縮：[なし ・ あり]		
		眼球運動障害：水平性：[なし ・ あり] 垂直性：[なし ・ あり]		
	耳鼻咽喉	聴力障害：[なし ・ あり] 聴力（右）：()dB 聴力（左）：()dB		
その他	症状（その他）：()			
検査所見（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載				
有機酸分析（尿）		非ケトン性ジカルボン酸（シュウ酸、マロン酸他）の排泄増加：[なし ・ あり ・ 不明]		
アシルカルニチン分析（ろ紙血）		遊離カルニチン（C0）の低下：[なし ・ あり ・ 不明] 遊離カルニチン（C0）：()μmol/L ・ 未実施		
カルニチン分画	血中	遊離カルニチン（C0）：これまでの最低値：()μmol/L ・ 未実施		
	尿中	遊離カルニチン（C0）：()μmol/L ・ 未実施		
尿中遊離カルニチン排泄率		尿中遊離カルニチン排泄率：()%		
血液検査		血清クレアチニン：()mg/dL AST：()U/L ALT：()U/L CK：これまでの最高値：()U/L アンモニア（NH ₃ ）：これまでの最高値：()μg/dL・μmol/L・未実施		
病理検査		筋生検：[未実施 ・ 実施] 実施日：()年()月()日 脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見：[なし ・ あり]		
遺伝学的検査		遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：()年()月()日 SLC22A5遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常（その他）：()		
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				
アシルカルニチン分析（ろ紙血）		遊離カルニチン（C0）の低下：[なし ・ あり ・ 不明] 遊離カルニチン（C0）：()μmol/L ・ 未実施		
カルニチン分画（血中）		遊離カルニチン（C0）：最近1年間の最低値：()μmol/L ・ 未実施		
血液検査		CK：最近1年間の最高値：()U/L		
病理検査		筋生検：[未実施 ・ 実施] 実施日：()年()月()日 脂肪酸代謝異常症を疑わせる所見：[なし ・ あり]		
発達・知能指数検査		発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：()年()月()日 実施時年齢：()歳()か月 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名（その他）：() DQまたはIQ値：()		
遺伝学的検査		遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：()年()月()日 SLC22A5遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常（その他）：()		
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：()		
経過（申請時） ※直近の状況を記載				
薬物療法		L-カルニチン：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：()		
栄養管理		栄養管理：[未実施 ・ 実施] 詳細：()		
治療		治療（その他）：()		
今後の治療方針		今後の治療方針：() 治療見込み期間（入院） 開始日：()年()月()日 終了日：()年()月()日 治療見込み期間（外来） 開始日：()年()月()日 終了日：()年()月()日 通院頻度：()回／月		
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		
医療機関住所		年 月 日		
		診療科		
		医師名		
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		