

告示番号		47		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈継続申請用〉		1/2		
病名		46 短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 転入 → ()				
保険情報		保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日												
氏名		(セイメイ) (姓)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)						
住所		郵便番号 () 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()												
生年月日		年 月 日						性別		男性 ・ 女性 ・ 性別未決定				
出生地		都道府県 () 市区町村 ()												
出生体重		g		出生週数		在胎 週 日								
発症時期		年 月 頃		記載時の年齢		満 歳 か月 日								
現在の 身長・体重		身長 (測定日)		cm (SD) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 年 月 日				BMI		
												肥満度		%
手帳取得状況		身体障害者手帳		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳		なし ・ あり		
		精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)										
現状評価		治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性				なし ・ あり		
		人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載														
最終受診日		(年 月 日)												
症 状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり] 易感染性 : [なし ・ あり]												
	呼吸器・ 循環器	咳嗽・喘鳴 : [なし ・ あり]				心臓弁膜症 : [なし ・ あり]				気管狭窄 : [なし ・ あり]				
		心筋障害 : [なし ・ あり]				肥大型心筋症 : [なし ・ あり]								
	筋・骨格	病的骨折 : [なし ・ あり]				骨変形 : [なし ・ あり]				関節拘縮 : [なし ・ あり]				
		筋緊張低下 : [なし ・ あり]				筋萎縮 : [なし ・ あり]				筋力低下 : [なし ・ あり]				
		筋緊張亢進 : [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]								
	眼	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]										
耳鼻咽喉	発達障害 (その他) : ()													
	緑内障 : [なし ・ あり] 白内障 : [なし ・ あり] 視力低下 : [なし ・ あり]													
その他	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 (申請時) ※直近の状況を記載														
ニ ア シ ル 分 析	血清	ブチリルカルニチン (C4) の増加 : [なし ・ あり ・ 不明]												
	ろ紙血	ブチリルカルニチン (C4) の増加 : [なし ・ あり ・ 不明]												
血液検査		AST : () U/L ALT : () U/L CK : 最近1年間の最高値 : () U/L アンモニア (NH ₃) : 最近1年間の最高値 : () 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]						
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)		ACADS遺伝子異常 : [なし ・ あり]						
検査所見 (その他)		遺伝子異常 (その他) : ()												
検査所見 (その他)		検査所見 (その他) : ()												

