

316 カルニチン回路異常症

■ 行政記載欄

受給者番号		判定結果	☐ 認定 ☐ 不認定
-------	---	------	--

■ 基本情報

姓 (かな)				名 (かな)				
姓 (漢字)				名 (漢字)				
郵便番号								
住所								
生年月日	西暦		年		月		日	*以降、数字は右詰めで記入
性別	☐ 1. 男 ☐ 2. 女							
出生市区町村								
出生時氏名 (変更のある場合)	姓 (かな)				名 (かな)			
	姓 (漢字)				名 (漢字)			
家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明							
	発症者続柄							
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞 (男性)							
	☐ 5. 同胞 (女性) ☐ 6. 祖父 (父方) ☐ 7. 祖母 (父方)							
	☐ 8. 祖父 (母方) ☐ 9. 祖母 (母方) ☐ 10. いとこ							
	☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入							
	続柄							
発症年月	西暦		年		月			

社会保障	
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5
生活状況	
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

■ 診断基準に関する事項

診断

病型	☐ 1. 新生児期発症型 ☐ 2. 乳幼児期発症型 ☐ 3. 遅発型 ☐ 4. 発症前型
----	--

A. 症状

1. 意識障害、痙攣 (新生児期発症型、乳幼児期発症型でみられる)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. 骨格筋症状 (主に遅発型でみられる)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ 横紋筋融解症 ☐ ミオパチー ☐ 筋痛 ☐ 易疲労性 (☐ 妊娠中 ☐ それ以外) ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
3. 心筋症状 (主に遅発型でみられる)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ 心不全 ☐ 致死的な不整脈 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	

4. 呼吸器症状（新生児期発症型を中心としてみられる）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ 多呼吸 ☐ 無呼吸 ☐ 努力呼吸 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
5. 消化器症状（特に乳幼児期発症型でみられる）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ 嘔吐 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
6. 肝腫大 （主に新生児期発症型、乳幼児期発症型でみられる）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
7. その他	
☐ 先天奇形 （ ☐ 小頭症 ☐ 耳介変形などの外表奇形 ☐ 嚢胞性異形成腎 ☐ 肝石灰化 ☐ 多小脳化 ） ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入する

1. 一般血液・生化学的検査所見	
① 低～非ケトン性低血糖 低血糖の際に血中および尿中ケトン体が低値となる。 低血糖発作時では、遊離脂肪酸／総ケトン＞2.5、 もしくは遊離脂肪酸/3-ヒドロキシ酪酸＞3.0 となる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
② 肝逸脱酵素上昇	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
③ 高クレアチンキナーゼ（CK）血症	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
④ 高アンモニア血症	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 血中カルニチン値（血清または血漿）	
☐ CPT1 欠損症：遊離カルニチンが高値（70μmol/L 以上） ☐ CPT2 欠損症・CACT 欠損症：アシルカルニチンが高値（20μmol/L 以上） ☐ OCTN-2 異常症：遊離カルニチンが低値（20μmol/L 以下）	

3. 血中アシルカルニチン分析	
☐ CPT1 欠損症：アシルカルニチン分析にて、遊離カルニチン（C0）の上昇と長鎖アシルカルニチン（C16, C18）の低下〔C0/（C16+C18）>100 で評価する〕	
☐ CPT2 欠損症・CACT 欠損症：長鎖アシルカルニチン（C16, C18, C18:1）の上昇と（C16+C18:1）/C2 比の高値（>0.62）	
☐ OCTN-2 異常症：遊離カルニチン（C0）の低値（<10μmol/L）	
4. 末梢血リンパ球や培養皮膚線維芽細胞などを用いた酵素活性測定や機能解析	
☐ 酵素活性の低下を認める	☐ ウェスタンブロット法で蛋白量の低下を認める
☐ 細胞の脂肪酸代謝能に異常を認める	☐ 疾患特異的なアシルカルニチンプロファイルを認める

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 神経筋疾患：筋ジストロフィー、皮膚筋炎、ミトコンドリア病など	
☐ 中枢神経疾患：急性脳炎/脳症（インフルエンザ脳症含む）など	
☐ 肝疾患：急性肝炎など	
☐ 内分泌疾患：高インスリン血症	

D. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
☐ CPT1 欠損症：CPT1A 遺伝子（11q13.3 に局在）の変異を認める	
☐ CPT2 欠損症：CPT2 遺伝子（1p32.3 に局在）の変異を認める	
☐ CACT 欠損症：SLC25A20 遺伝子（3p21.31 に局在）の変異を認める	
☐ OCTN-2 異常症：SLC22A5 遺伝子（5q31.1 に局在）の変異を認める	

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : 発症前型以外ではAのうち1つ以上+Bの4もしくはDのうち1つ以上
- ☐ Definite 2 : 新生児マススクリーニング等による発症前型においては、Bの4もしくはDのうち1つ以上
- ☐ Probable 1 : 発症前型以外ではAのうち1つ以上+Bの2もしくは3のうち1つ以上
- ☐ Probable 2 : 新生児マススクリーニング等による発症前型においては、Bの2もしくは3のうち1つ以上
- ☐ Possible 1 : 発症前型以外ではAのうち1つ以上+Bの1のみ認めるもの
- ☐ Possible 2 : 新生児マススクリーニング等による発症前型においては、Bの1のみ認めるもの
- ☐ いずれにも該当しない

症状の概要、経過、特記すべき事項など *250文字以内かつ7行以内

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価 I~VI 合 計 点

総合評価（以下のI~VIの各評価および総点数をもとに☑を記入する）

- ☐ 重 症（4点の項目が1つでもある場合）
- ☐ 重 症（2点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6点以上の場合）
- ☐ 中等症（加点した総点数が3~6点の場合）
- ☐ 軽 症（加点した総点数が0~2点の場合）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）

- ☐ a. 治療を要しない（0）
- ☐ b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している（1）
- ☐ c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない（2）
- ☐ d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする（4）

II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 食事制限など特に必要がない（0） ☐ b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である（1） ☐ c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である（2） ☐ d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である（4） ☐ e. 経管栄養が必要である（4）
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見 （以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 特に異常を認めない（0） ☐ b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から 1.5SD の逸脱）（1） ☐ c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として 1.5SD～2.0SD の逸脱）（2） ☐ d. 高度の異常値が持続している（目安として 2.0SD 以上の逸脱）（3）
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 異常を認めない（0） ☐ b. 軽度の障害を認める （目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）（1） ☐ c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害）（2） ☐ d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態）（4）
V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない（0） ☐ b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）（1） ☐ c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）（2） ☐ d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である （目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）（4）
VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 自立した生活が可能（0） ☐ b. 何らかの介助が必要（1） ☐ c. 日常生活の多くで介助が必要（2） ☐ d. 生命維持医療が必要（4）

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名	印 ※自筆または押印のこと											
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近 6 か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成 26 年 11 月 12日健発 1112 第 1 号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。