

告示番号		124		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		91 ファブリー (Fabry) 病						受付種別		<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名				
受給者番号				受診日		年 月 日				<input type="checkbox"/> 転入 → ( )				
ふりがな						(変更があった場合)								
氏名						ふりがな								
(Alphabet)						(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 ( 申請時 ) ※直近の状況を記載														
病型		病型 ( ファブリー病 ) : [ 古典型 ・ 亜型 ・ 顕性ヘテロ接合体 ]												
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 ]							
	腎・泌尿器		蛋白尿 : [ 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 ]				下痢 : [ 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 ) : ( )											
皮膚・粘膜		異所性蒙古斑 : [ なし ・ あり ]				被角血管腫 ( アンギオケラトーマ ) : [ なし ・ あり ]								
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 ]				角膜混濁 : [ なし ・ あり ]				Cherry-red spot : [ 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				
		滲出性中耳炎 : [ なし ・ あり ]				扁桃またはアデノイドの肥大 : [ なし ・ あり ]								
その他		巨舌 : [ なし ・ あり ]				特徴的な顔貌 : [ なし ・ あり ]								
		症状 ( その他 ) : ( )												
検査所見 ( 申請時 ) ※直近の状況を記載														
代謝物測定 ( 尿中 )		グロボトリアオシルセラミド ( Gb3 ) : [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日 : ( 年 月 日 )												
		測定値 : ( ) 基準値 : ( )												
酵素活性測定		α - ガラクトシダーゼ A 活性 : [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日 : ( 年 月 日 )												
		検体採取部位 : [ 白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他 ]												
		測定値 : ( ) 基準値 : ( )												
血液検査		白血球数 : ( ) / μ L				ヘモグロビン ( Hb ) : ( ) g / dL				血小板数 : ( ) × 10 <sup>4</sup> / μ L				
		BUN : ( ) mg / dL				血清クレアチニン : ( ) mg / dL				AST : ( ) U / L				
		ALT : ( ) U / L				CK : ( ) U / L				酸性ホスファターゼ ( ACP ) : ( ) U / L ・ 未実施				
		アンギオテンシン I 変換酵素 ( ACE ) : ( ) U / L ・ 未実施												
		異常を示した血液検査 : [ 未実施 ・ 実施 ]												
		検査項目名及び測定値 : ( )												

