

病名	<b>88 異染性白質ジストロフィー</b>				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)	年	月	日	cm ( SD)	体重 (測定日)	年	月	日	kg ( SD)	BMI	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	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	病型 (異染性白質ジストロフィー): [ 後期乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型 ・ サボシンB欠損症 ]															
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 ]		
		筋緊張亢進: [ なし ・ あり ]			性質: [ 痙縮 ・ 固縮 ]			筋力低下: [ なし ・ あり ]								
	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 ]		
		眼球運動障害: 水平性: [ なし ・ あり ]			垂直性: [ なし ・ あり ]			Cherry-red spot: [ 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): ( )						

**臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載**

病型	病型 (異染性白質ジストロフィー): [ 後期乳児型 ・ 若年型 ・ 成人型 ・ サボシンB欠損症 ]															
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 ]		
		筋緊張亢進: [ なし ・ あり ]			性質: [ 痙縮 ・ 固縮 ]			筋力低下: [ なし ・ あり ]								
消化器	肝腫大: [ なし ・ あり ]			脾腫大: [ なし ・ あり ]			下痢: [ なし ・ あり ]									

症状	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 (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**

代謝物測定 (尿中)	スルファチド: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日 測定値: ( )      基準値: ( )
酵素活性測定	アрилスルファターゼ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: ( ) / $\mu$ L      ヘモグロビン (Hb): ( ) g/dL      血小板数: ( ) $\times 10^4$ / $\mu$ 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: ( )
髄液検査	髄液中総蛋白: ( ) mg/dL ・ 未実施      実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日
病理検査	組織診: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日 部位: ( ) 所見: ( )
生理機能検査	神経伝導検査: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日      伝導速度: [ 正常 ・ 遅延 ]
画像検査	単純X線検査: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日 部位: ( ) 所見: ( )
	CT検査: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日 部位: ( ) 所見: ( )
	MRI検査: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日 部位: ( ) 所見: ( )
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日 ARSA遺伝子異常: [ なし ・ あり ・ 不明 ]      サボシンB遺伝子異常: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 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**

代謝物測定 (尿中)	スルファチド: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日 測定値: ( )      基準値: ( )
酵素活性測定	アрилスルファターゼ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: ( ) / $\mu$ L      ヘモグロビン (Hb): ( ) g/dL      血小板数: ( ) $\times 10^4$ / $\mu$ 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: ( )
髄液検査	髄液中総蛋白: ( ) mg/dL ・ 未実施      実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日
病理検査	組織診: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日 部位: ( ) 所見: ( )
生理機能検査	神経伝導検査: [ 未実施 ・ 実施 ]      実施日: ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日      伝導速度: [ 正常 ・ 遅延 ]

画像検査	単純X線検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 部位: ( ) 所見: ( )
	CT検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 部位: ( ) 所見: ( )
	MRI検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 部位: ( ) 所見: ( )
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 ) ARSA遺伝子異常: [ なし ・ あり ・ 不明 ] サポシンB遺伝子異常: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 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: ( )
家族歴	本疾患の家族歴: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 詳細: ( )

経過(申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	酵素補充療法: [ 未実施 ・ 実施 ] 導入開始日: ( 年 月 日 ) 治療効果: [ 著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能 ] 治療施設: [ 自施設 ・ 他施設 ] 他施設名: ( ) 薬物療法(その他): ( )
呼吸管理	人工呼吸管理: [ なし ・ あり ] 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 ]
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 ]
移植	造血幹細胞移植: [ 未実施 ・ 実施 ・ 実施予定 ] 実施日: ( 年 月 日 ) ドナー: [ 血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明 ] 移植細胞: [ 骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明 ] HLAアレル一致度: [ 8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明 ] HLA抗原一致度: [ 完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明 ] ex vivo細胞除去: [ 未実施 ・ 実施 ・ 不明 ] 前処置: ( ) 治療施設: [ 自施設 ・ 他施設 ] 他施設名: ( ) 治療効果: [ 著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能 ]
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 ( )