

病名	88 異染性白質ジストロフィー					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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	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 (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)	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	アリルスルファターゼ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: ()/μL		ヘモグロビン (Hb): ()g/dL		血小板数: ()×10 ⁴ /μL						
	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] 部位：() 所見：() 実施日：()年()月()日
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] 部位：() 所見：() 実施日：()年()月()日
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：() 実施日：()年()月()日
	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：() 実施日：()年()月()日
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 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：() 実施日：()年()月()日 実施時年齢：()歳()か月
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] ARS A遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 遺伝子異常(その他)：() サボシンB遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 実施日：()年()月()日
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] 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] 薬物療法(その他)：() 導入開始日：()年()月()日 他施設名：()
呼吸管理	人工呼吸管理：[なし ・ あり] 気管切開管理：[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]
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] ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] HLAアリール一致度：[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] 前処置：() 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] ex vivo細胞除去：[未実施 ・ 実施 ・ 不明] 実施日：()年()月()日 他施設名：()
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 ()