

告示番号	81	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/4	
病名	104 副腎白質ジストロフィー				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
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)		体重 (測定日)	kg (SD)		
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	BMI	%	
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 (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							
最終受診日	(年 月 日)						
病型	病型 (副腎白質ジストロフィー): [小児大脳型 ・ 思春期大脳型 ・ 副腎脊髄ニューロパチー (AMN) ・ 成人大脳型 ・ 小脳・脳幹型 ・ アジソン型 ・ 女性発症者 ・ その他 (発症前男性等)]						
症状	全身	体重減少: [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]		食欲不振: [なし ・ あり]	
		無気力: [なし ・ あり]		低血圧: [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]		排尿障害: [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] 排泄障害: [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]					
痙性麻痺: [なし ・ あり]		深部腱反射の亢進: [なし ・ あり]		病的腱反射の出現: [なし ・ あり]			
クローヌス: [なし ・ あり]		嚙下障害: [なし ・ あり]		言語障害: [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): ()						
	感覚障害: 知覚低下: [なし ・ あり ・ 不明]		知覚過敏: [なし ・ あり ・ 不明]		疼痛: [なし ・ あり ・ 不明]		
	感覚障害 (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]		色素沈着: [なし ・ あり]		
眼	緑内障: [なし ・ あり]		視力低下: [なし ・ あり]		視野障害: [なし ・ あり]		
	視野欠損: 皮質盲: [なし ・ あり]		角膜混濁: [なし ・ あり]		網膜色素変性: [なし ・ あり]		
	斜視: [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]						
	症状 (その他): ()						
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
病型	病型 (副腎白質ジストロフィー): [小児大脳型 ・ 思春期大脳型 ・ 副腎脊髄ニューロパチー (AMN) ・ 成人大脳型 ・ 小脳・脳幹型 ・ アジソン型 ・ 女性発症者 ・ その他 (発症前男性等)]						
症状	全身	体重減少: [なし ・ あり]		易感染性: [なし ・ あり]		食欲不振: [なし ・ あり]	
		無気力: [なし ・ あり]		低血圧: [なし ・ あり]			

告示番号 **81** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/4**

症状	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [なし ・ あり]	気管狭窄: [なし ・ あり]	
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]	排尿障害: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり] 筋緊張亢進: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり] 筋萎縮: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり] 筋力低下: [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] 排泄障害: [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] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 痙性麻痺: [なし ・ あり] クローヌス: [なし ・ あり]			
		カタルプシー: [なし ・ あり] 病的腱反射の出現: [なし ・ あり] 嚥下障害: [なし ・ あり] 言語障害: [なし ・ あり]			
	皮膚・粘膜	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] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()			
自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明]					
眼	感覚障害: 知覚低下: [なし ・ あり ・ 不明] 感覚障害 (その他): ()				
	知覚過敏: [なし ・ あり ・ 不明] 疼痛: [なし ・ あり ・ 不明]				
	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] 色素沈着: [なし ・ あり]				
耳	緑内障: [なし ・ あり] 視野欠損: 皮質盲: [なし ・ あり] 斜視: [なし ・ あり]				
	視力低下: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] 網膜色素変性: [なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	眼球運動障害: 水平性: [なし ・ あり] 垂直性: [なし ・ あり]				
	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB				
その他	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]				
	巨舌: [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 (血中)	極長鎖脂肪酸測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)				
	C26:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)				
	C25:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)				
	C24:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)				
血液検査	C22:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)				
	白血球数: ()/μL BUN: ()mg/dL ALT: ()U/L 酸性ホスファターゼ (ACP): ()U/L ・ 未実施				
	ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血清クレアチニン: ()mg/dL CK: ()U/L アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L ・ 未実施				
	ACTH: ()pg/mL 実施日: (年 月 日) 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: ()				
負荷試験	迅速ACTH (コートロシン) 負荷: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 血中コルチゾール低反応: [なし ・ あり]				
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	誘発電位検査: 聴覚脳幹誘発電位 (ABR): [未実施 ・ 実施] 所見: ()				
	体性感覚誘発電位 (SEP): [未実施 ・ 実施] 所見: ()				
	視覚誘発電位 (VEP): [未実施 ・ 実施] 所見: ()				
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) 遺伝子異常 (その他): () ABCD1遺伝子異常: [なし ・ あり]				
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()				

告示番号 81 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		3/4
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
代謝物測定 (血中)	極長鎖脂肪酸測定: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) C26:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C25:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C24:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) C22:0: 測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL) 基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	
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 ACTH: ()pg/mL 実施日: (年 月 日) 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: ()	
負荷試験	迅速ACTH (コートロシン) 負荷: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 血中コルチゾール低反応: [なし ・ あり]	
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	誘発電位検査: 聴覚脳幹誘発電位 (ABR): [未実施 ・ 実施] 所見: () 体性感覚誘発電位 (SEP): [未実施 ・ 実施] 所見: () 視覚誘発電位 (VEP): [未実施 ・ 実施] 所見: ()	
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) ABCD1遺伝子異常: [なし ・ あり] 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: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 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] 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	
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 ()	

告示番号	81	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書	(新規申請用)	4/4
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
医療機関所在地				診断年月日	年	月	日
電話番号				診療科			
				医師名			
				小児慢性特定疾病 指定医番号	()

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
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