

病名	104 副腎白質ジストロフィー			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな	(変更があった場合) ふりがな
氏名 (Alphabet)	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	肥満度	%
	年 月 日		年 月 日	年 月 日			

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

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 (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 ] 無気力: [ なし ・ あり ]	易感染性: [ なし ・ あり ] 低血圧: [ なし ・ あり ]	食欲不振: [ なし ・ あり ]
	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 ]	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 ]
		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 ] 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 ]		
		精神症状: [ なし ・ あり ] カタレプシー: [ なし ・ あり ] 深部腱反射の亢進: [ なし ・ あり ] 嚥下障害: [ 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 ] 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 ]		
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 ]		
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 ]	視野障害: [ なし ・ あり ] 網膜色素変性: [ 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 ] 無気力: [ なし ・ あり ]	易感染性: [ なし ・ あり ] 低血圧: [ なし ・ あり ]	食欲不振: [ なし ・ あり ]

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 ] 性質：[ 痙縮 ・ 固縮 ]	関節拘縮：[ なし ・ あり ] 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 ] 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 ] 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 ]			
		精神症状：[ 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 ]			
		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)：( )			
	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 ]	視野障害：[ なし ・ あり ] 網膜色素変性：[ 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)：( )				
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				
負荷試験	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：( )				
	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				
遺伝学的検査	部位：( ) 所見：( )				
	MRI検査：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( )年( )月( )日				
遺伝学的検査	部位：( ) 所見：( )				
	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 ]				
検査所見 (その他)	遺伝子異常 (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 (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 <sup>4</sup> /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 ( )