

病名	104 副腎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	(変更があった場合)
氏名	ふりがな
(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	
	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 (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 ]
	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 ] 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 ] クロアス: [ 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: ミオクロアス: [ 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 (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)

**告示番号 82 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) 2/2**

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
	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：[ 骨髓 ・ 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 ( )			