

病名	105 レフサム (Refsum) 病			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)	cm (SD)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI
	年 月 日	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

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] 気管狭窄: [なし ・ あり]	不整脈: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [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]
	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] 精神運動機能の遅行: [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] 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]
	眼	緑内障: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり]	視力低下: [なし ・ あり] 網膜色素変性: [なし ・ あり]
		視野障害: [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

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] 気管狭窄: [なし ・ あり]	不整脈: [なし ・ あり] 心筋障害: [なし ・ あり]
	腎・泌尿器	蛋白尿: [なし ・ あり]	心臓弁膜症: [なし ・ あり] 肥大型心筋症: [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]

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): ()	
		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]	被血管腫 (アンギオケラトーマ): [なし ・ あり]	魚鱗癬: [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]	角膜混濁: [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)	フィタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		
	プリスタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		
	フィタン酸/プリスタン酸比: ()	未実施				
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	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L	未実施	未実施
髄液検査	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: ()	髄液中総蛋白: ()mg/dL	未実施		
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()	所見 (その他): ()	肺浸潤: [なし ・ あり]	
	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: ()	
遺伝学的検査	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: ()		
検査所見 (その他)	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	phyH遺伝子異常: [なし ・ あり]	PEX7遺伝子異常: [なし ・ あり]	遺伝子異常 (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)	フィタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		
	プリスタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	基準値: ()mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)		
	フィタン酸/プリスタン酸比: ()	未実施				
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	アンギオテンシン I 変換酵素 (ACE): ()U/L	未実施	未実施
髄液検査	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: ()	髄液中総蛋白: ()mg/dL	未実施		
病理検査	組織診: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()	所見 (その他): ()	肺浸潤: [なし ・ あり]	

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) phyH遺伝子異常: [なし ・ あり] PEX7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 ()