

告示番号 **83** 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) **1/3**

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	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(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]			不整脈: [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): ()										
	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]			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): ()										
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]			不整脈: [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]				

告示番号 **83** 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) **2/3**

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]	被角血管腫 (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・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					
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]	
	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	部位: ()	所見: ()		
画像検査	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: ()		
	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): ()					

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・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					
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]	

告示番号	83	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)	3/3
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: ()				
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)			
	部位: ()				
	所見: ()				
画像検査	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]				
薬物療法	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]				
呼吸管理	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]				
移植	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	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]				
	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			
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			