

病名	105 レフサム (Refsum) 病			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 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	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 (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 ]	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 ): ( )		

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 <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	
	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 )	肺浸潤：[ なし ・ あり ]
	部位：( )		
	所見 (その他)：( )		
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・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他 ]		
	検査名 (その他)：( )		
発達・知能指数検査	DQまたはIQ値：( )		
	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 ]		
遺伝学的検査	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	薬物療法 (その他)：( )		
	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	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 ( )		