

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 (継続申請用) **1/2**

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		
	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(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 ]			
	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: ( )											

告示番号 <b>83</b> 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) <b>2/2</b>	
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：( )
	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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )