

病名	<b>138 先天性ポルフィリン症</b>					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									
病型	病型 (先天性ポルフィリン症) : [ 急性間欠性ポルフィリン症 ・ 遺伝性コプロポルフィリン症 ・ 異型ポルフィリン症 ・ 赤芽球性プロトポルフィリン症 ・ 晩発性皮膚ポルフィリン症 ・ 先天性骨髄性ポルフィリン症 ・ X連鎖優性プロトポルフィリン症 ・ 肝性骨髄性ポルフィリン症 ]								
発症時期	発症時期 : [ 小児期 ・ 思春期以降 ]								
症状	全身	発熱 : [ なし ・ あり ]			高血圧 : [ なし ・ あり ]				
	呼吸器・循環器	頻脈 : [ なし ・ あり ]							
	筋・骨格	構音障害 : [ なし ・ あり ]							
	消化器	脾腫大 : [ なし ・ あり ]		肝機能障害 : [ なし ・ あり ]		悪心・嘔吐 : [ なし ・ あり ]			
		腹痛 : [ なし ・ あり ]		便秘 : [ なし ・ あり ]					
	精神・神経	意識障害 : [ なし ・ あり ]		麻痺 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]		四肢脱力 : [ なし ・ あり ]			
		嚥下障害 : [ なし ・ あり ]							
皮膚・粘膜	光線過敏症 : [ なし ・ あり ]								
その他	赤色歯芽 : [ なし ・ あり ]								
	症状 (その他) : ( )								
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
病型	病型 (先天性ポルフィリン症) : [ 急性間欠性ポルフィリン症 ・ 遺伝性コプロポルフィリン症 ・ 異型ポルフィリン症 ・ 赤芽球性プロトポルフィリン症 ・ 晩発性皮膚ポルフィリン症 ・ 先天性骨髄性ポルフィリン症 ・ X連鎖優性プロトポルフィリン症 ・ 肝性骨髄性ポルフィリン症 ]								
症状	全身	発熱 : [ なし ・ あり ]			高血圧 : [ なし ・ あり ]				
	呼吸器・循環器	頻脈 : [ なし ・ あり ]							
	筋・骨格	構音障害 : [ なし ・ あり ]							
	消化器	脾腫大 : [ なし ・ あり ]		肝機能障害 : [ なし ・ あり ]		悪心・嘔吐 : [ なし ・ あり ]			
		腹痛 : [ なし ・ あり ]		便秘 : [ なし ・ あり ]					
	精神・神経	意識障害 : [ なし ・ あり ]		麻痺 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]		四肢脱力 : [ なし ・ あり ]			
		嚥下障害 : [ なし ・ あり ]							
皮膚・粘膜	光線過敏症 : [ なし ・ あり ]								
その他	赤色歯芽 : [ 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									
血液検査	ヘモグロビン (Hb) : ( ) g/dL		血清 Na : ( ) mEq/L		AST : ( ) U/L				
	ALT : ( ) U/L		γ-GTP : ( ) U/L		血清総ビリルビン (T-Bil) : ( ) mg/dL				
	赤血球中プロトポルフィリン : 正常平均血との比 : ( ) 倍 ・ 未実施								
	赤血球中コプロポルフィリン : 正常平均血との比 : ( ) 倍 ・ 未実施								

尿検査	δ-アミノレブリン酸 (ALA) : 正常平均血との比 : 発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施 非発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施
	ポルホピリノーゲン (PBG) : 正常平均血との比 : 発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施 非発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施
	ウロポルフィリン : 正常平均血との比 : 発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施 非発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施
	コプロポルフィリン : 正常平均血との比 : 発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施 非発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施
	ヘパタカルボキシルポルフィリン : 正常平均血との比 : ( ) 倍 ・ 未実施
便検査	便中コプロポルフィリン : 正常平均血との比 : ( ) 倍 ・ 未実施
病理検査	赤血球蛍光 : [ 陰性 ・ 陽性 ・ 未実施 ] 光溶血現象が陽性 : [ 陰性 ・ 陽性 ・ 未実施 ]
	皮膚生検 (露光部) : [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日 : ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日 真皮上層血管周囲にPAS陽性物質の沈着 : [ なし ・ あり ]
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日 : ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日
	ポルフォピリノーゲン脱アミノ酵素遺伝子異常 : [ なし ・ あり ] コプロポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常 : [ なし ・ あり ]
	プロトポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常 : [ なし ・ あり ] フェロケラターゼ遺伝子異常 : [ なし ・ あり ]
	ウロポルフィリノーゲン脱炭酸酵素遺伝子異常 : [ なし ・ あり ] デルタアミノレブリン酸合成酵素2型遺伝子異常 : [ 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**

血液検査	ヘモグロビン (Hb) : ( ) g/dL 血清Na : ( ) mEq/L AST : ( ) U/L
	ALT : ( ) U/L γ-GTP : ( ) U/L 血清総ビリルビン (T-Bil) : ( ) mg/dL
	赤血球中プロトポルフィリン : 正常平均血との比 : ( ) 倍 ・ 未実施 赤血球中コプロポルフィリン : 正常平均血との比 : ( ) 倍 ・ 未実施
尿検査	δ-アミノレブリン酸 (ALA) : 正常平均血との比 : 発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施 非発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施
	ポルホピリノーゲン (PBG) : 正常平均血との比 : 発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施 非発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施
	ウロポルフィリン : 正常平均血との比 : 発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施 非発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施
	コプロポルフィリン : 正常平均血との比 : 発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施 非発作時 : ( ) 倍 ・ 未実施
	ヘパタカルボキシルポルフィリン : 正常平均血との比 : ( ) 倍 ・ 未実施
便検査	便中コプロポルフィリン : 正常平均血との比 : ( ) 倍 ・ 未実施
病理検査	赤血球蛍光 : [ 陰性 ・ 陽性 ・ 未実施 ] 光溶血現象が陽性 : [ 陰性 ・ 陽性 ・ 未実施 ]
	皮膚生検 (露光部) : [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日 : ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日 真皮上層血管周囲にPAS陽性物質の沈着 : [ なし ・ あり ]
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日 : ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日
	ポルフォピリノーゲン脱アミノ酵素遺伝子異常 : [ なし ・ あり ] コプロポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常 : [ なし ・ あり ]
	プロトポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常 : [ なし ・ あり ] フェロケラターゼ遺伝子異常 : [ なし ・ あり ]
	ウロポルフィリノーゲン脱炭酸酵素遺伝子異常 : [ なし ・ あり ] デルタアミノレブリン酸合成酵素2型遺伝子異常 : [ 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 : ( )
-----	-------------------------------

**経過 (申請時) ※直近の状況を記載**

薬物療法	薬物療法 : [ なし ・ あり ] 詳細 : ( )
栄養管理	栄養管理 : [ 未実施 ・ 実施 ] 詳細 : ( )
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 ( )