

告示番号		11		皮膚疾患群		( )		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/2	
病名	16 先天性ポルフィリン症								受付種別	<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号			受診日	年 月 日									
ふりがな							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
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 ・ 多様性ポルフィリン症 ・ 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 ・ 先天性赤芽球性ポルフィリン症 ・ X連鎖優性プロトポルフィリン症 ・ 肝性赤芽球性ポルフィリン症 ]												
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 ・ 多様性ポルフィリン症 ・ 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 ・ 先天性赤芽球性ポルフィリン症 ・ X連鎖優性プロトポルフィリン症 ・ 肝性赤芽球性ポルフィリン症 ]												
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												

告示番号 **11** 皮膚疾患群 ( ) 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

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
	ヘプ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
	ALT : ( ) U/L	γ-GTP : ( ) U/L
	AST : ( ) 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
	ヘプ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 小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )	