

|                      |                                    |   |  |  |                      |  |  |                   |  |  |  |         |  |
|----------------------|------------------------------------|---|--|--|----------------------|--|--|-------------------|--|--|--|---------|--|
| 告示番号                 |                                    | 124   |  | 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〉  |  | 1/3     |  |
| 病名                   |                                    | 91 ファブリー (Fabry) 病  |  |  |                      |  |  | 受付種別              |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( )             |  |         |  |
| 保険情報                 |                                    | 保険者番号 ( ) 被保険者記号 ( ) 被保険者番号 ( ) 被保険者個人単位枝番 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日   |  |  |                      |  |  |                   |  |  |  |         |  |
| 氏名                   |                                    | (セイメイ)<br>(姓名)  |  |  |                      | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)   |  | (セイメイ)<br>(姓名)    |  |  |  |         |  |
| 住所                   |                                    | 郵便番号 ( ) 都道府県 ( ) 市区町村 ( ) 丁目番地等 ( )  |  |  |                      |  |  |                   |  |  |  |         |  |
| 生年月日                 |                                    | 年 月 日   |  |  |                      |  |  | 性別                |  | 男性 ・ 女性 ・ 性別未決定  |  |         |  |
| 出生地                  |                                    | 都道府県 ( ) 市区町村 ( )   |  |  |                      |  |  |                   |  |  |  |         |  |
| 出生体重                 |                                    | g   |  | 出生週数                                       |                      | 在胎 週 日   |  |                   |  |  |  |         |  |
| 発症時期                 |                                    | 年 月 頃   |  | 記載時の年齢                                     |                      | 満 歳 か月 日   |  |                   |  |  |  |         |  |
| 現在の<br>身長・体重         |                                    | 身長<br>(測定日)   |  | cm ( SD)<br>年 月 日                          |                      | 体重<br>(測定日)  |  | kg ( SD)<br>年 月 日 |  | BMI  |  |         |  |
|                      |                                    |   |  |  |                      |  |  |                   |  | 肥満度  |  | %       |  |
| 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   |  | する ・ しない ・ 不明     |  |  |  |         |  |
| 臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |                                    |   |  |  |                      |  |  |                   |  |  |  |         |  |
| 最終受診日                |                                    | ( 年 月 日 )   |  |  |                      |  |  |                   |  |  |  |         |  |
| 病型                   |                                    | 病型 (ファブリー病) : [ 古典型 ・ 亜型 ・ 顕性ヘテロ接合体 ]   |  |  |                      |  |  |                   |  |  |  |         |  |
| 症<br>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・<br>循環器                        | 咳嗽・喘鳴 : [ なし ・ あり ]<br>心筋障害 : [ なし ・ あり ]   |  |  |                      | 心臓弁膜症 : [ なし ・ あり ]<br>肥大型心筋症 : [ なし ・ あり ]                    |  |                   |  | 気管狭窄 : [ 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 ]<br>筋緊張低下 : [ なし ・ あり ]   |  |  |                      | 骨変形 : [ なし ・ あり ]<br>筋萎縮 : [ なし ・ あり ]                         |  |                   |  | 関節拘縮 : [ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>注意欠如多動症 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>発達障害 (その他) : ( )   |  |  |                      | 自閉スペクトラム症 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]<br>限局性学習症 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]      |  |                   |  |  |  |         |  |
|                      |                                    |   |  |  |                      |  |  |                   |  |  |  |         |  |
|                      | 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 ]                                |  |                   |  |  |  |         |  |
|                      | 眼                                  | 緑内障 : [ なし ・ あり ]<br>視神経萎縮 : [ なし ・ あり ]  |  |  |                      | 白内障 : [ なし ・ あり ]<br>角膜混濁 : [ なし ・ あり ]                        |  |                   |  | 視力低下 : [ なし ・ あり ]<br>Cherry-red spot : [ 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 ]<br>症状 (その他) : ( ) |   |  |  | 特徴的な顔貌 : [ なし ・ あり ] |  |  |                   |  |  |  |         |  |
| 検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |                                    |   |  |  |                      |  |  |                   |  |  |  |         |  |
| 代謝物測定 (尿中)           |                                    | グロボトリアオシルセラミド (Gb3) : [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日 : ( 年 月 日 )<br>測定値 : ( ) 基準値 : ( )   |  |  |                      |  |  |                   |  |  |  |         |  |
| 酵素活性測定               |                                    | α-ガラクトシダーゼA活性 : [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日 : ( 年 月 日 )<br>検体採取部位 : [ 白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他 ]<br>測定値 : ( ) 基準値 : ( )   |  |  |                      |  |  |                   |  |  |  |         |  |
| 血液検査                 |                                    | 白血球数 : ( ) /μL<br>BUN : ( ) mg/dL<br>ALT : ( ) U/L<br>アンギオテンシンⅠ変換酵素 (ACE) : ( ) U/L ・ 未実施   |  |  |                      | ヘモグロビン (Hb) : ( ) g/dL<br>血清クレアチニン : ( ) mg/dL<br>CK : ( ) U/L |  |                   |  | 血小板数 : ( ) ×10 <sup>4</sup> / μL<br>AST : ( ) U/L<br>酸性ホスファターゼ (ACP) : ( ) U/L ・ 未実施 |  |         |  |
|                      |                                    | 異常を示した血液検査 : [ 未実施 ・ 実施 ]<br>検査項目名及び測定値 : ( )   |  |  |                      |  |  |                   |  |  |  |         |  |



