

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〉		1/3		
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 → ( )				
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 ( ) 資格取得年月日 年 月 日												
氏名		(セイメイ) (姓名)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (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 身長・体重		身長 (測定日)		cm ( SD) 年 月 日		体重 (測定日)		kg ( SD) 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 )												
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: ( )													



