

告示番号		123		先天性代謝異常		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉		1/3		
病名		93 ファーバー (Farber) 病						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) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 年 月 日		BMI				
										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 (ファーバー病) : [古典型 ・ 中間型 ・ 軽症型 ・ 新生児型 ・ 進行性神経障害型 ・ サンドホッフ病合併型 ・ プロサボシン欠損型]												
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] 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): ()												
		皮膚・粘膜												
		異性性蒙古斑: [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] 白内障: [なし ・ あり] 視力低下: [なし ・ あり] 視神経萎縮: [なし ・ あり] 角膜混濁: [なし ・ あり] 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													
	その他	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] 巨舌: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [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 (ファーバー病) : [古典型 ・ 中間型 ・ 軽症型 ・ 新生児型 ・ 進行性神経障害型 ・ サンドホッフ病合併型 ・ プロサボシン欠損型]											
	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] 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]														

症状	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）：()			
	皮膚・粘膜	異所性蒙古斑：[なし ・ あり] 被角血管腫（アングリオケラトーマ）：[なし ・ あり]		
	眼	緑内障：[なし ・ あり] 白内障：[なし ・ あり] 視力低下：[なし ・ あり]		
視神経萎縮：[なし ・ あり] 角膜混濁：[なし ・ あり] Cherry-red spot：[なし ・ あり]				
耳鼻咽喉	眼球運動障害：水平性：[なし ・ あり] 垂直性：[なし ・ あり]			
	聴力障害：[なし ・ あり] 聴力（右）：()dB 聴力（左）：()dB			
その他	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]			
	巨舌：[なし ・ あり] 特徴的な顔貌：[なし ・ あり]			
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				
酵素活性測定	セラミダーゼ活性：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)			
	検体採取部位：[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]			
血液検査	測定値：() 基準値：()			
	白血球数：()/μL ヘモグロビン（Hb）：()g/dL 血小板数：()×10 ⁴ /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			
病理検査	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：()			
	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	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)			
	部位：()			
	所見：()			
	遺伝学的検査			
	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)			
	ASAH1遺伝子異常：[なし ・ あり] PSAP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			
酵素活性測定	セラミダーゼ活性：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)			
	検体採取部位：[白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他]			
血液検査	測定値：() 基準値：()			
	白血球数：()/μL ヘモグロビン（Hb）：()g/dL 血小板数：()×10 ⁴ /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：()			
	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	MRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)			
	部位：()			
	所見：()			

