

告示番号		88		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〉		1/4		
病名		52 フマラーゼ欠損症								受付種別		☐ 新規				
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)						
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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI		
				年 月 日						年 月 日				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 (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																
最終受診日		(年 月 日)														
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり] 重症貧血 (Hb ≤6g / dL) : [なし ・ あり] 凝固能低下 : [なし ・ あり]														
	呼吸器・循環器	不整脈 : 心伝導障害 : [なし ・ あり] 心筋症 : [なし ・ あり] 肺高血圧症 : [なし ・ あり]														
	腎・泌尿器	糸球体硬化 : [なし ・ あり] 腎尿細管異常 : [なし ・ あり]														
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり] 糖尿病 : [なし ・ あり] 甲状腺機能低下 : [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 (進行性) : [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] 肝機能障害 (AST ≥200 U / L、ALT ≥200 U / L) : [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] 意識障害 : [なし ・ あり]														
		痙攣 : [なし ・ あり] 小脳性運動失調 : [なし ・ あり ・ 不明] 記憶力低下 : [なし ・ あり]														
		手足のしびれ : [なし ・ あり] 麻痺 (一過性) : [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) : ()																
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] 外眼筋麻痺 : [なし ・ あり]															
	網膜色素変性 : [なし ・ あり]															
	視野障害 : [なし ・ あり] 半盲 : [なし ・ あり]															
	視野欠損 : 皮質盲 : [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															
	感音性難聴 : [なし ・ あり]															
その他	症状 (その他) : ()															
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載																
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり] 重症貧血 (Hb ≤6g / dL) : [なし ・ あり] 凝固能低下 : [なし ・ あり]														
	呼吸器・循環器	不整脈 : 心伝導障害 : [なし ・ あり] 心筋症 : [なし ・ あり] 肺高血圧症 : [なし ・ あり]														
	腎・泌尿器	糸球体硬化 : [なし ・ あり] 腎尿細管異常 : [なし ・ あり]														
	内分泌・代謝	低血糖 : [なし ・ あり] 糖尿病 : [なし ・ あり] 甲状腺機能低下 : [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 (進行性) : [なし ・ あり]														
筋緊張亢進 : [なし ・ あり] 性質 : [痙縮 ・ 固縮]																

