

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 (新規申請用)	1/4	
病名	105 レフサム (Refsum) 病				受付種別	<input type="checkbox"/> 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)		
		年 月 日			年 月 日		BMI
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 ]		易感染性: [ なし ・ あり ]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [ なし ・ あり ] 気管狭窄: [ なし ・ あり ]		不整脈: [ なし ・ あり ] 心筋障害: [ なし ・ あり ]		心臓弁膜症: [ 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 ]	
	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 ]					
	精神・神経	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): ( )						
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 ]		易感染性: [ なし ・ あり ]			
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [ なし ・ あり ] 気管狭窄: [ なし ・ あり ]		不整脈: [ なし ・ あり ] 心筋障害: [ なし ・ あり ]		心臓弁膜症: [ 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 ]	
	消化器	筋緊張亢進: [ なし ・ あり ]		性質: [ 痙縮 ・ 固縮 ]			
肝腫大: [ なし ・ あり ]		脾腫大: [ なし ・ あり ]		下痢: [ なし ・ あり ]			

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 (新規申請用) **2/4**

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): ( )	
		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 (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

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
髄液検査	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: ( )	髄液中総蛋白: ( )mg/dL	未実施		
病理検査	組織診: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )	部位: ( )	所見 (その他): ( )	肺浸潤: [ なし ・ あり ]	
	単純X線検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )	部位: ( )	所見: ( )		
画像検査	CT検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )	部位: ( )	所見: ( )		
	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 )	phyH遺伝子異常: [ なし ・ あり ]	PEX7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

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
髄液検査	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: ( )	髄液中総蛋白: ( )mg/dL	未実施		
病理検査	組織診: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )	部位: ( )	所見 (その他): ( )	肺浸潤: [ なし ・ あり ]	

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 (新規申請用)	3/4
画像検査	単純X線検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )			
	CT検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )			
	MRI検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )			
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )	実施時年齢: ( 歳 か月 )		
	検査名: [ 田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他 ]				
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )			
	phyH遺伝子異常: [ なし ・ あり ]	PEX7遺伝子異常: [ なし ・ あり ]			
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: ( )				
家族歴	本疾患の家族歴: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 詳細: ( )				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	酵素補充療法: [ 未実施 ・ 実施 ]	導入開始日: ( 年 月 日 )			
	治療効果: [ 著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能 ]				
呼吸管理	人工呼吸管理: [ なし ・ あり ]	酸素療法: [ なし ・ あり ]	非侵襲的陽圧換気療法: [ なし ・ あり ]		
	気管切開管理: [ なし ・ あり ]				
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [ なし ・ あり ]      中心静脈栄養: [ なし ・ あり ]				
移植	造血幹細胞移植: [ 未実施 ・ 実施 ・ 実施予定 ]	実施日: ( 年 月 日 )			
	ドナー: [ 血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明 ]	移植細胞: [ 骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明 ]			
治療	HLAアレル一致度: [ 8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明 ]				
	HLA抗原一致度: [ 完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明 ]	ex vivo細胞除去: [ 未実施 ・ 実施 ・ 不明 ]			
今後の治療方針	今後の治療方針: ( )				
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 ( )				
	治療施設: [ 自施設 ・ 他施設 ]	他施設名: ( )			
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
医療機関所在地			診断年月日	年	月 日
電話番号			診療科		
			医師名		
			小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )		

・ 診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[ 認定 ・ 不認定 ]
研究同意の有無	[ 有 ・ 無 ]
受給者番号	受給者番号 ( ) 有効期限 年 月 日
階層区分	[ 生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他 ]
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