

| 告示番号 | | 11 | | 皮膚疾患群 | | () | | 年度 | | 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) | | 1/3 | |
|---|---|--|----------------|----------------------|----------------------------|----------------------|------------------|--------------------|-----------------------------|------------------------|--|-----|--|
| 病名 | 16 先天性ポルフィリン症 | | | | | | | 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) | | | 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) | | | | | | | | | | | | |
| 病型 | 病型 (先天性ポルフィリン症): [急性間欠性ポルフィリン症 ・ 遺伝性コプロポルフィリン症 ・ 多様性ポルフィリン症 ・ 赤芽球性プロトポルフィリン症 ・ 晩発性皮膚ポルフィリン症 ・ 先天性赤芽球性ポルフィリン症 ・ X連鎖優性プロトポルフィリン症 ・ 肝性赤芽球性ポルフィリン症] | | | | | | | | | | | | |
| 発症時期 | 発症時期: [小児期 ・ 思春期以降] | | | | | | | | | | | | |
| 症状 | 全身 | 発熱: [なし ・ あり] | | | | | 高血圧: [なし ・ あり] | | | | | | |
| | 呼吸器・循環器 | 頻脈: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 筋・骨格 | 構音障害: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 消化器 | 脾腫大: [なし ・ あり] | | | 肝機能障害: [なし ・ あり] | | | 悪心・嘔吐: [なし ・ あり] | | | | | |
| | | 腹痛: [なし ・ あり] | | | 便秘: [なし ・ あり] | | | | | | | | |
| | 精神・神経 | 意識障害: [なし ・ あり] | | | 麻痺: [なし ・ あり ・ 不明] | | | 四肢脱力: [なし ・ あり] | | | | | |
| | | 嚥下障害: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| 皮膚・粘膜 | 光線過敏症: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | | |
| その他 | 赤色歯芽: [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 (先天性ポルフィリン症): [急性間欠性ポルフィリン症 ・ 遺伝性コプロポルフィリン症 ・ 多様性ポルフィリン症 ・ 赤芽球性プロトポルフィリン症 ・ 晩発性皮膚ポルフィリン症 ・ 先天性赤芽球性ポルフィリン症 ・ X連鎖優性プロトポルフィリン症 ・ 肝性赤芽球性ポルフィリン症] | | | | | | | | | | | | |
| 症状 | 全身 | 発熱: [なし ・ あり] | | | | | 高血圧: [なし ・ あり] | | | | | | |
| | 呼吸器・循環器 | 頻脈: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 筋・骨格 | 構音障害: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 消化器 | 脾腫大: [なし ・ あり] | | | 肝機能障害: [なし ・ あり] | | | 悪心・嘔吐: [なし ・ あり] | | | | | |
| | | 腹痛: [なし ・ あり] | | | 便秘: [なし ・ あり] | | | | | | | | |
| | 精神・神経 | 意識障害: [なし ・ あり] | | | 麻痺: [なし ・ あり ・ 不明] | | | 四肢脱力: [なし ・ あり] | | | | | |
| | | 嚥下障害: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| 皮膚・粘膜 | 光線過敏症: [なし ・ あり] | | | | | | | | | | | | |
| その他 | 赤色歯芽: [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 | | | | | | | | | | | | | |
| 血液検査 | ヘモグロビン (Hb): ()g/dL | | 血清Na: ()mEq/L | | AST: ()U/L | | | | | | | | |
| | ALT: ()U/L | | γ-GTP: ()U/L | | 血清総ビリルビン (T-Bil): ()mg/dL | | | | | | | | |
| | 赤血球中プロトポルフィリン: 正常平均血との比: ()倍 ・ 未実施 | | | | | | | | | | | | |
| | 赤血球中コプロポルフィリン: 正常平均血との比: ()倍 ・ 未実施 | | | | | | | | | | | | |

| 告示番号 11 皮膚疾患群 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) | | 2/3 |
|--|---|-----|
| 尿検査 | δ-アミノレブリン酸 (ALA) : 正常平均血との比 : 発作時 : () 倍 ・ 未実施 非発作時 : () 倍 ・ 未実施 | |
| | ポルホピリノーゲン (PBG) : 正常平均血との比 : 発作時 : () 倍 ・ 未実施 非発作時 : () 倍 ・ 未実施 | |
| | ウロポルフィリン : 正常平均血との比 : 発作時 : () 倍 ・ 未実施 非発作時 : () 倍 ・ 未実施 | |
| | コプロポルフィリン : 正常平均血との比 : 発作時 : () 倍 ・ 未実施 非発作時 : () 倍 ・ 未実施 | |
| | ヘプタカルボキシルポルフィリン : 正常平均血との比 : () 倍 ・ 未実施 | |
| 便検査 | 便中コプロポルフィリン : 正常平均血との比 : () 倍 ・ 未実施 | |
| 病理検査 | 赤血球蛍光 : [陰性 ・ 陽性 ・ 未実施] 光溶血現象が陽性 : [陰性 ・ 陽性 ・ 未実施] | |
| | 皮膚生検 (露光部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : () 年 () 月 () 日 真皮上層血管周囲にPAS陽性物質の沈着 : [なし ・ あり] | |
| 遺伝学的検査 | 遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : () 年 () 月 () 日 | |
| | ポルフォピリノーゲン脱アミノ酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] コプロポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] | |
| | プロトポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] フェロケラターゼ遺伝子異常 : [なし ・ あり] | |
| | ウロポルフィリノーゲン脱炭酸酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] デルタアミノレブリン酸合成酵素2型遺伝子異常 : [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 | | |
| 血液検査 | ヘモグロビン (Hb) : () g/dL 血清 Na : () mEq/L AST : () U/L | |
| | ALT : () U/L γ-GTP : () U/L 血清総ビリルビン (T-Bil) : () mg/dL | |
| | 赤血球中プロトポルフィリン : 正常平均血との比 : () 倍 ・ 未実施 赤血球中コプロポルフィリン : 正常平均血との比 : () 倍 ・ 未実施 | |
| 尿検査 | δ-アミノレブリン酸 (ALA) : 正常平均血との比 : 発作時 : () 倍 ・ 未実施 非発作時 : () 倍 ・ 未実施 | |
| | ポルホピリノーゲン (PBG) : 正常平均血との比 : 発作時 : () 倍 ・ 未実施 非発作時 : () 倍 ・ 未実施 | |
| | ウロポルフィリン : 正常平均血との比 : 発作時 : () 倍 ・ 未実施 非発作時 : () 倍 ・ 未実施 | |
| | コプロポルフィリン : 正常平均血との比 : 発作時 : () 倍 ・ 未実施 非発作時 : () 倍 ・ 未実施 | |
| | ヘプタカルボキシルポルフィリン : 正常平均血との比 : () 倍 ・ 未実施 | |
| 便検査 | 便中コプロポルフィリン : 正常平均血との比 : () 倍 ・ 未実施 | |
| 病理検査 | 赤血球蛍光 : [陰性 ・ 陽性 ・ 未実施] 光溶血現象が陽性 : [陰性 ・ 陽性 ・ 未実施] | |
| | 皮膚生検 (露光部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : () 年 () 月 () 日 真皮上層血管周囲にPAS陽性物質の沈着 : [なし ・ あり] | |
| 遺伝学的検査 | 遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : () 年 () 月 () 日 | |
| | ポルフォピリノーゲン脱アミノ酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] コプロポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] | |
| | プロトポルフィリノーゲン酸化酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] フェロケラターゼ遺伝子異常 : [なし ・ あり] | |
| | ウロポルフィリノーゲン脱炭酸酵素遺伝子異常 : [なし ・ あり] デルタアミノレブリン酸合成酵素2型遺伝子異常 : [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) : () | |
| 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 : () | |
| 経過 (申請時) ※直近の状況を記載 | | |
| 薬物療法 | 薬物療法 : [なし ・ あり] 詳細 : () | |
| 栄養管理 | 栄養管理 : [未実施 ・ 実施] 詳細 : () | |
| 治療 | 治療 (その他) : () | |
| 今後の治療方針 | 今後の治療方針 : () | |
| | 治療見込み期間 (入院) 開始日 : () 年 () 月 () 日 終了日 : () 年 () 月 () 日 治療見込み期間 (外来) 開始日 : () 年 () 月 () 日 終了日 : () 年 () 月 () 日 通院頻度 : () 回/月 | |
| 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 () | |

| | | | | | |
|-------------|--|--------------------|---|---|---|
| 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 |