

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 (継続申請用)		1/2		
病名	16 先天性ポルフィリン症			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)		体重 (測定日)	kg (SD)	
	年 月 日	年 月 日		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 (申請時) ※直近の状況を記載						
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]					
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] 腹痛: [なし ・ あり]		肝機能障害: [なし ・ あり] 便秘: [なし ・ あり]		
	精神・神経	意識障害: [なし ・ あり] 嚥下障害: [なし ・ あり]		麻痺: [なし ・ あり ・ 不明] 四肢脱力: [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 (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		
尿検査	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			
	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			
	ポルホビリノーゲン (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			
便検査	ヘパ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					
病理検査	赤血球蛍光: [陰性 ・ 陽性 ・ 未実施]		光浴血現象が陽性: [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)	ポルホビリノーゲン脱アミノ酵素遺伝子異常: [なし ・ あり]		
	プロトポルフィリン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]			
	ウロポルフィリン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): ()					

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〈継続申請用〉 2/2	
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