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〉

病名	17　先天性ポルフィリン症	受付種別	□ 継続　転出実施主体名 □ 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（　　ー　　）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） 年　　月　　日	体重（測定日）	kg（　　SD） 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]　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（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
	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） ポルフォビ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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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