

告示番号		124		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		91 ファブリー (Fabry) 病							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					
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 (ファブリー病) : [古典型 ・ 亜型 ・ 顕性ヘテロ接合体]											
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]					心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			気管狭窄 : [なし ・ あり]			
		心筋障害 : [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]			
		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]			下痢 : [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]			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]								
皮膚・粘膜	発達障害 (その他) : ()												
	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]							
	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]			Cherry-red spot : [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]					特徴的な顔貌 : [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 (ファブリー病) : [古典型 ・ 亜型 ・ 顕性ヘテロ接合体]											
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]					心臓弁膜症 : [なし ・ あり]			気管狭窄 : [なし ・ あり]			
		心筋障害 : [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]			
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]			下痢 : [なし ・ あり]				

