

受給者番号 ()		新規登録 ・ 継続 ・ 転入 (転出地:)			
患者	ふりがな 氏名	男・女	生年月日	平成 年 月 日 (満 歳)	
出生都道府県 ^{※1}		出生体重	g	出生週数	在胎 週
現在の身長 ^{※2}	cm	現在の体重 ^{※2}	kg	母の生年月日	昭和 平成 年 月 日
発病	年 月 頃	初診日	年 月 日		
大分類病名	31 骨系統疾患	細分類病名	74	点状軟骨異形成症 (パルオキシソーム病を除く。)	

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載

精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明)

発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明) (その他 →)

現在の症状

低身長 (なし ・ あり)	四肢短縮 (なし ・ あり)	指趾末端の短縮 (なし ・ あり)
片側性四肢低形成・無形成 (なし ・ あり)	片側性幹低形成 (なし ・ あり)	骨変形 (四肢) (なし ・ あり)
鼻骨低形成 (なし ・ あり)	四肢の非対称 (なし ・ あり)	脊柱側弯 (なし ・ あり)
脊柱変形 (なし ・ あり)	頸椎狭窄 (なし ・ あり)	魚鱗癬様皮膚 (なし ・ あり)
部分的脱毛 (なし ・ あり)	白内障 (なし ・ あり)	関節拘縮 (なし ・ あり)
変形性関節症 (なし ・ あり)	多指症 (なし ・ あり)	呼吸困難 (なし ・ あり)

2. 検査所見

該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載

診断時又は現在の検査所見

画像検査	単純X線検査 (骨)	(未実施 ・ 実施)	実施日 (年 月 日)
	点状石灰化	(なし ・ あり)	
	所見 (その他)	()	
	超音波検査 (胎児)	(未実施 ・ 実施)	実施日 (年 月 日)
	点状石灰化	(なし ・ あり)	
	所見 (その他)	()	
	画像検査 (その他)	()	
生化学的検査	Sterol解析	(未実施 ・ 実施)	実施日 (年 月 日)
	検体部位	()	
	所見	()	
遺伝学的検査	遺伝子検査	(未実施 ・ 実施)	実施日 (年 月 日)
	EBP遺伝子変異	(なし ・ あり)	arylsulfatase E 遺伝子変異 (なし ・ あり)
	NSDHL遺伝子変異	(なし ・ あり)	GGCX遺伝子変異 (なし ・ あり)
	VKORC1遺伝子変異	(なし ・ あり)	LBR遺伝子変異 (なし ・ あり)
	遺伝子変異 (その他)	()	
	検査 (その他)	()	

3. その他の所見

現在の所見

合併症 (なし ・ あり)

先天性心疾患 (なし ・ あり → 詳細)

腎奇形 (なし ・ あり → 詳細)

合併症 (その他) ()

家族歴 遺伝様式 (孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性) 出生歴 羊水過多 (なし ・ あり)

4. 経過

現在の治療等

薬物療法 (なし ・ あり → 詳細)

呼吸管理

酸素療法 (なし ・ あり)

非侵襲的陽圧換気療法 (なし ・ あり)

人工呼吸管理 (なし ・ あり)

気管切開管理 (なし ・ あり)

気管挿管 (なし ・ あり)

手術 (未実施 ・ 実施)

実施日 (年 月 日)

術式 ()

所見 ()

5. 今後の療の方針

(特記すべき事があれば記載)

運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)

就学・就労

1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部)

4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む)

7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()

現状評価

一つに○印: 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能

小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当: しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当: しない ・ する ・ 不明

治療見込期間

入院 年 月 日から 年 月 日まで

通院 年 月 日から 年 月 日まで (月 回)

上記の通り診断します。

医療機関名

および

所在地

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号