

病名	135 エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規						
受給者番号		受診日	年	月	日								
ふりがな						(変更があった場合)							
氏名						ふりがな							
(Alphabet)						以前の登録氏名							
(Alphabet)						(Alphabet)							
生年月日	年	月	日	意見書記載時の年齢	歳	か	月	日	性別	男	女	性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎	週	日	出生時に住民登録をした所	()	都道府県	()	市区町村			
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	年	月	日	肥満度	%		
発病時期	年	月	頃	初診日	年	月	日						
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 ()												
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 (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													
病型	病型 (エーラス・ダンロス症候群) : [古典型 ・ 関節型 ・ 血管型 ・ 後側彎型 ・ 多発関節弛緩型 ・ 皮膚脆弱型 ・ デルマトン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型]												
診断	古典型	皮膚過伸展性	前腕皮膚過伸展テスト: [0点 (3.0cm未満) ・ 1点 (3.0cm以上から4.0cm未満) ・ 2点 (4.0cm以上~5.0cm未満) ・ 3点 (5.0cm以上)]										
		萎縮性癍痕	萎縮性癍痕スコア: [0点 (なし) ・ 1点 (1~2個) ・ 2点 (3~5個) ・ 3点 (6個以上)]										
		関節過動性	Beightonによる	手関節の過伸展により手指と前腕が平行になる: [0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)]									
			関節可動性亢進	拇指の過屈曲による前腕との接触: [0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)]									
	判定基準		肘関節の10度以上の過伸展: [0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)] 膝関節の10度以上の過伸展: [0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)] 膝伸展位で脊柱を前屈させ手掌が床につく: [0点 (陰性) ・ 1点 (片側または両側)]										
	関節型	関節過動性 (全身性) : [なし ・ あり]	関節脆弱性: [なし ・ あり]	皮膚過伸展性: [なし ・ あり]									
	血管型	動脈破裂: [なし ・ あり]	腸管破裂: [なし ・ あり]	子宮破裂 (妊娠中) : [なし ・ あり]									
	後側彎型	関節弛緩 (全身性) : [なし ・ あり]	皮膚過伸展性: [なし ・ あり]	皮膚脆弱性: [なし ・ あり]									
	多発関節弛緩型	皮膚過伸展性	前腕皮膚過伸展テスト: [0点 (3.0cm未満) ・ 1点 (3.0cm以上から4.0cm未満) ・ 2点 (4.0cm以上~5.0cm未満) ・ 3点 (5.0cm以上)]										
		萎縮性癍痕	萎縮性癍痕スコア: [0点 (なし) ・ 1点 (1~2個) ・ 2点 (3~5個) ・ 3点 (6個以上)]										
関節過動性		Beightonによる	手関節の過伸展により手指と前腕が平行になる: [0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)]										
		関節可動性亢進	拇指の過屈曲による前腕との接触: [0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)]										
	判定基準	肘関節の10度以上の過伸展: [0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)] 膝関節の10度以上の過伸展: [0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)] 膝伸展位で脊柱を前屈させ手掌が床につく: [0点 (陰性) ・ 1点 (片側または両側)]											
	脱臼・亜脱臼: [なし ・ あり]	先天性両側股関節脱臼: [なし ・ あり]	萎縮性癍痕: [なし ・ あり]										
皮膚脆弱型	皮膚脆弱性: [なし ・ あり]	垂れ下がり緩んだ皮膚: [なし ・ あり]	鼠径ヘルニア: [なし ・ あり]										
デルマトン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型	特徴的顔貌: [なし ・ あり]	内転母指: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]										
症状	全身	易出血性: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	脱臼・亜脱臼: [なし ・ あり]	先天性内反足: [なし ・ あり]	筋緊張低下: [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]											
		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] 発達障害 (その他) : ()											
皮膚・粘膜	軟属腫様偽腫瘍: [なし ・ あり]	皮膚球状物: [なし ・ あり]	スムーズでベルベット様の皮膚: [なし ・ あり]										
その他	裂孔ヘルニア: [なし ・ あり]	脱肛: [なし ・ あり]	頸椎不安定性: [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 (エーラス・ダンロス症候群): [古典型 ・ 関節型 ・ 血管型 ・ 後側彎型 ・ 多発関節弛緩型 ・ 皮膚脆弱型 ・ デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型]
全身	易出血性: [なし ・ あり]
筋・骨格	脱臼・亜脱臼: [なし ・ あり] 先天性内反足: [なし ・ あり] 筋緊張低下: [なし ・ あり]
症状	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]
	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]
	発達障害 (その他): ()
皮膚・粘膜	軟属腫様偽腫瘍: [なし ・ あり] 皮膚球状物: [なし ・ あり] スムースでベルベット様の皮膚: [なし ・ あり]
その他	裂孔ヘルニア: [なし ・ あり] 脱肛: [なし ・ あり] 頸椎不安定性: [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	
代謝物測定 (尿中)	尿中リジルピリジノリン/ヒドロキシリジルピリジノリン比の上昇: [なし ・ あり ・ 未実施] デルマタン硫酸の欠乏: [なし ・ あり ・ 未実施]
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) COL5A1遺伝子異常: [なし ・ あり] COL5A2遺伝子異常: [なし ・ あり] TNXB遺伝子異常: [なし ・ あり] COL3A1遺伝子異常: [なし ・ あり] PLOD遺伝子異常: [なし ・ あり] COL1A1遺伝子異常: [なし ・ あり] COL1A2遺伝子異常: [なし ・ あり] ADAMTS2遺伝子異常: [なし ・ あり] CHST14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	
代謝物測定 (尿中)	尿中リジルピリジノリン/ヒドロキシリジルピリジノリン比の上昇: [なし ・ あり ・ 未実施] デルマタン硫酸の欠乏: [なし ・ あり ・ 未実施]
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) COL5A1遺伝子異常: [なし ・ あり] COL5A2遺伝子異常: [なし ・ あり] TNXB遺伝子異常: [なし ・ あり] COL3A1遺伝子異常: [なし ・ あり] PLOD遺伝子異常: [なし ・ あり] COL1A1遺伝子異常: [なし ・ あり] COL1A2遺伝子異常: [なし ・ あり] ADAMTS2遺伝子異常: [なし ・ あり] CHST14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: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明]

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: ()
手術	手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: ()
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

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
医療機関住所	診療科
	医師名
	小児慢性特定疾病 指定医番号 () (印)