

告示番号		31		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)		1/2				
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・デルマタン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)]									
		萎縮性癬痕	萎縮性癬痕スコア: [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)]								
	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]						内臓脆弱性: [なし・あり]		
		皮膚脆弱性: [なし・あり]	血管脆弱性: [なし・あり]	血管脆弱性: [なし・あり]						子宮破裂(妊娠中): [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]						
	側彎(進行性): [なし・あり]		強膜脆弱性: [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)]										
	萎縮性癬痕	萎縮性癬痕スコア: [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]		萎縮性癬痕: [なし・あり]								
後側彎: [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]							
臍ヘルニア: [なし・あり]												
デルマタン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]							
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): ()												

告示番号 **31** 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) **2/2**

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)	尿中リジリピリジノリン/ヒドロキシリジリ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)	尿中リジリピリジノリン/ヒドロキシリジリ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 ()