

病名	13 ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群					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) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
氏名 (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	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									
身体所見	小頭症 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 発熱: [なし ・ あり]							
	その他	鳥様顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()							
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
身体所見	小頭症 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 発熱: [なし ・ あり]							
	その他	鳥様顔貌: [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									
血液検査	白血球数: ()/μL 好中球: ()% リンパ球: ()% 単球: ()% 好酸球: ()% 網赤血球: ()‰ 赤血球数: ()×10 ⁴ /μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL ヘマトクリット (Ht): ()% 血小板数: ()×10 ⁴ /μL 血清IgG: ()mg/dL 血清IgA: ()mg/dL 血清IgM: ()mg/dL 血清総IgE: ()IU/mL IgGサブクラス: IgG1: ()mg/dL IgG2: ()mg/dL IgG3: ()mg/dL IgG4: ()mg/dL CH50: ()U/mL 補体値 (その他): ()								
	血液型: オモテ試験 (赤血球抗原): [未実施 ・ A抗原 ・ B抗原 ・ A抗原とB抗原の両方あり ・ A抗原、B抗原どちらもなし] ウラ試験 (血清抗体): [未実施 ・ 抗B抗体 ・ 抗A抗体 ・ 抗A抗体、抗B抗体どちらもなし ・ 抗A抗体と抗B抗体の両方あり] 抗A、抗B抗体価: ()								
リンパ球機能検査	リンパ球刺激試験: PHA反応: [未実施 ・ 実施] PHA反応 (検査方法): () PHA反応 (測定値): ()cpm PHA反応 (基準値): ()cpm SI (Stimulation index): ()								
	リンパ球機能検査 (その他): [未実施 ・ 実施] 所見: ()								
細胞表面抗原検査	リンパ球サブセット解析: CD4: ()% CD8: ()% T細胞 (%): ()% T細胞絶対数: ()/μL B細胞 (%): ()% B細胞絶対数: ()/μL NK細胞 (%): ()% NK細胞絶対数: ()/μL								
	細胞表面抗原検査 (その他): [未実施 ・ 実施] 所見: ()								
骨髄検査	骨髄検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()								
感染症免疫学的検査	麻疹ウイルス抗体価 (NT): ()倍 ・ 未実施 麻疹ウイルス抗体価 (PA): ()倍 ・ 未実施 麻疹ウイルスIgG (EIA): () ・ 未実施 EBV VCA IgG (EIA): () ・ 未実施 EBV VCA IgM (EIA): () ・ 未実施 EBV EBNA (EIA): () ・ 未実施 EBV VCA IgG (FA): ()倍 ・ 未実施 EBV VCA IgM (FA): ()倍 ・ 未実施 EBV EBNA (FA): ()倍 ・ 未実施 HIV 抗原・抗体測定: () 特異的抗体 (その他): ()								
	染色体検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()								
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 遺伝子名: ()								
	DNA変異: () アミノ酸変異: () 蛋白発現検査: [未実施 ・ 正常 ・ 減少 ・ 欠損]								

告示番号 **52** 免疫疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

血液検査
 白血球数: ()/μL 好中球: ()% リンパ球: ()% 単球: ()%
 好酸球: ()% 網赤血球: ()‰ 赤血球数: ()×10⁴/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL
 ヘマトクリット (Ht): ()% 血小板数: ()×10⁴/μL 血清IgG: ()mg/dL
 血清IgA: ()mg/dL 血清IgM: ()mg/dL 血清総IgE: ()IU/mL
 IgGサブクラス: IgG1: ()mg/dL IgG2: ()mg/dL IgG3: ()mg/dL IgG4: ()mg/dL
 CH50: ()IU/mL 補体値 (その他): ()
 α-フェトプロテイン (AFP): ()ng/mL・未実施

血液型: オモテ試験 (赤血球抗原): [未実施 ・ A抗原 ・ B抗原 ・ A抗原とB抗原の両方あり ・ A抗原、B抗原どちらもなし]
 ウラ試験 (血清抗体): [未実施 ・ 抗B抗体 ・ 抗A抗体 ・ 抗A抗体、抗B抗体どちらもなし ・ 抗A抗体と抗B抗体の両方あり]
 抗A、抗B抗体価: ()

リンパ球機能検査
 リンパ球刺激試験: PHA反応: [未実施 ・ 実施] PHA反応 (検査方法): ()
 PHA反応 (測定値): ()cpm PHA反応 (基準値): ()cpm SI (Stimulation index): ()
 リンパ球機能検査 (その他): [未実施 ・ 実施]
 所見: ()

細胞表面抗原検査
 リンパ球サブセット解析: CD4: ()% CD8: ()% T細胞 (%): ()% T細胞絶対数: ()/μL
 B細胞 (%): ()% B細胞絶対数: ()/μL NK細胞 (%): ()% NK細胞絶対数: ()/μL
 細胞表面抗原検査 (その他): [未実施 ・ 実施]
 所見: ()

骨髄検査
 骨髄検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
 所見: ()

感染症免疫学的検査
 麻疹ウイルス抗体価 (NT): ()倍・未実施 麻疹ウイルス抗体価 (PA): ()倍・未実施 麻疹ウイルスIgG (EIA): ()・未実施
 EBV VCA IgG (EIA): ()・未実施 EBV VCA IgM (EIA): ()・未実施 EBV EBNA (EIA): ()・未実施
 EBV VCA IgG (FA): ()倍・未実施 EBV VCA IgM (FA): ()倍・未実施 EBV EBNA (FA): ()倍・未実施
 HIV 抗原・抗体測定: ()
 特異的抗体 (その他): ()

遺伝学的検査
 染色体検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
 所見: ()
 遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 遺伝子名: ()
 DNA変異: ()
 アミノ酸変異: ()
 蛋白発現検査: [未実施 ・ 正常 ・ 減少 ・ 欠損]

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]
 詳細: ()

既往歴
 アレルギー疾患: [なし ・ あり] 自己免疫疾患: [なし ・ あり] 悪性腫瘍: [なし ・ あり] 易感性: [なし ・ あり]
 中耳炎: [なし ・ あり] 肺炎: [なし ・ あり] 皮膚膿瘍: [なし ・ あり] 皮膚粘膜カンジダ症: [なし ・ あり]
 ニューモシスチス肺炎: [なし ・ あり] ウイルス感染 (水痘・EBVなど)の重症化: [なし ・ あり] 抗酸菌感染: [なし ・ あり]
 既往歴 (その他): ()

治療歴
 入院加療を要する感染症: [なし ・ 年3回以上 ・ 年3回未満 ・ 年間延べ3か月以上]
 抗菌薬点滴静注を要する感染症: [なし ・ 年3回以上 ・ 年3回未満 ・ 年間延べ3か月以上]
 ウイルス感染症の重症化: [なし ・ 年3回以上 ・ 年3回未満 ・ 年間延べ3か月以上]
 真菌感染症の重症化: [なし ・ 年3回以上 ・ 年3回未満 ・ 年間延べ3か月以上]

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法
 ステロイド薬: [なし ・ あり] 免疫抑制薬: [なし ・ あり]
 予防投与 (抗菌薬): [なし ・ あり] 予防投与 (抗真菌薬): [なし ・ あり] 予防投与 (抗ウイルス薬): [なし ・ あり]
 免疫グロブリン療法: [未実施 ・ 静注 ・ 皮下注] 用量: ()g/週
 補充療法: [なし ・ あり] 詳細: ()

遺伝子治療
 遺伝子治療: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)

移植
 造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日)
 ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]
 HLAアレル一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明]
 HLA抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明]
 前処置: ()

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 (印)
 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()