

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) **1/2**

|   |   |   |               |                           |                      |   |                             |   |
|---|---|---|---------------|---------------------------|----------------------|---|-----------------------------|---|
| 病名                                      | <b>13 ナイミーヘン (Nijmegen) 染色体不安定症候群</b>   |   |               |                           |                      | 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)<br>ふりがな<br>以前の登録氏名<br>(Alphabet) |                             |   |
| 氏名<br>(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<br>身長・体重                            | 身長<br>(測定日)   | cm ( SD)                                    |               | 体重<br>(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 ]<br>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 ]<br>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: ( )%<br>好酸球: ( )% 網赤血球: ( )% 赤血球数: ( )×10 <sup>4</sup> /μL ヘモグロビン (Hb): ( )g/dL<br>ヘマトクリット (Ht): ( )% 血小板数: ( )×10 <sup>4</sup> /μL 血清IgG: ( )mg/dL<br>血清IgA: ( )mg/dL 血清IgM: ( )mg/dL 血清総IgE: ( )IU/mL<br>IgGサブクラス: IgG1: ( )mg/dL IgG2: ( )mg/dL IgG3: ( )mg/dL IgG4: ( )mg/dL<br>CH50: ( )U/mL<br>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 ]<br>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 ]<br>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): ( )<br>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 ]<br>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<br>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 ]<br>所見: ( )   |   |               |                           |                      |   |                             |   |
| 骨髓検査                                    | 骨髓検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>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<br>EBV VCA IgG (EIA): ( ) ・ 未実施 EBV VCA IgM (EIA): ( ) ・ 未実施 EBV EBNA (EIA): ( ) ・ 未実施<br>EBV VCA IgG (FA): ( )倍 ・ 未実施 EBV VCA IgM (FA): ( )倍 ・ 未実施 EBV EBNA (FA): ( )倍 ・ 未実施<br>HIV 抗原・抗体測定: ( )<br>特異的抗体 (その他): ( )  |   |               |                           |                      |   |                             |   |
|   | 染色体検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>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: ( )<br>アミノ酸変異: ( )<br>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: ( )×10 <sup>4</sup> /μL | ヘモグロビン (Hb): ( )g/dL |
|      | ヘマトクリット (Ht): ( )%         | 血小板数: ( )×10 <sup>4</sup> /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): ( )                |                               |                      |
|      | 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         |
|          | リンパ球機能検査 (その他): [ 未実施 ・ 実施 ]  | SI (Stimulation index): ( ) |
|          | 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: ( )   |

|      |                                   |
|------|-----------------------------------|
| 骨髓検査 | 骨髓検査: [ 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 ]   |
|      | 免疫グロブリン療法: [ 未実施 ・ 静注 ・ 皮下注 ] 用量: ( )g/週 | 予防投与 (抗ウイルス薬): [ なし ・ あり ] |
|      | 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: [ 骨髓 ・ 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

小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )