

告示番号 **48** 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	19 胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群/22q11.2欠失症候群)					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
受給者番号			受診日	年 月 日				
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (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								
症状	全身	体重増加不良:[なし・あり]		発熱:[なし・あり]		リンパ節腫脹:[なし・あり]		
	皮膚・粘膜	発疹:[なし・あり] 性状:() 出血斑:[なし・あり] 色素脱失:[なし・あり] 口内炎:[なし・あり]						
	筋・骨格	関節炎:[なし・あり]						
	消化器	肝腫:[なし・あり]		脾腫大:[なし・あり]		下痢:[なし・あり]		
	精神・神経	精神運動発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
	その他	眼角膜離症:[なし・あり]		耳介低位:[なし・あり]		小耳介:[なし・あり]		小顎症:[なし・あり] 胸腺低形成:[なし・あり] 口蓋裂:[なし・あり] 短人中:[なし・あり] 小さな口:[なし・あり] 症状(その他):()
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載								
症状	全身	体重増加不良:[なし・あり]		発熱:[なし・あり]		リンパ節腫脹:[なし・あり]		
	皮膚・粘膜	発疹:[なし・あり] 性状:() 出血斑:[なし・あり] 色素脱失:[なし・あり] 口内炎:[なし・あり]						
	筋・骨格	関節炎:[なし・あり]						
	消化器	肝腫:[なし・あり]		脾腫大:[なし・あり]		下痢:[なし・あり]		
	精神・神経	精神運動発達遅滞:[なし・境界・軽度・中等度・重度・最重度・不明]						
	その他	眼角膜離症:[なし・あり]		耳介低位:[なし・あり]		小耳介:[なし・あり]		小顎症:[なし・あり] 胸腺低形成:[なし・あり] 口蓋裂:[なし・あり] 短人中:[なし・あり] 小さな口:[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	
リンパ球機能検査	ヘマトクリット(Ht):()%		血小板数:()×10 ⁴ /μL		血清Ca:()mg/dL			
	intact PTH:()pg/mL		血清IgG:()mg/dL		血清IgA:()mg/dL		血清IgM:()mg/dL	
	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	
	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 PHA反応SI(Stimulation index):()			
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	
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):()							
画像検査	超音波検査(心臓):総動脈幹症:[なし・あり]							
	ファロー四徴症:[なし・あり]		円錐動脈幹心奇形:[なし・あり]		大動脈弓離断:[なし・あり]			
	右大動脈弓:[なし・あり]		右鎖骨下動脈起始異常:[なし・あり] 先天性心疾患(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							
	FISH:[未実施・実施] 実施日:()年()月()日							

告示番号 **48** 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**

遺伝学的検査	マイクロアレイ染色体検査: [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]

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 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Ca: ()mg/dL intact PTH: ()pg/mL 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
	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 PHA反応 SI (Stimulation index): ()

リンパ球機能検査	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
----------	--

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): ()
	超音波検査 (心臓): 総動脈幹症: [なし ・ あり] ファロー四徴症: [なし ・ あり] 円錐動脈幹心奇形: [なし ・ あり] 大動脈弓離断: [なし ・ あり] 右大動脈弓: [なし ・ あり] 右鎖骨下動脈起始異常: [なし ・ あり] 先天性心疾患 (その他): ()

画像検査	染色体検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: () FISH: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: () マイクロアレイ染色体検査: [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]
------	--

遺伝学的検査	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] 易感染性: [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 ()