

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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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		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 (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]	短い人中: [なし ・ あり]	小さな口: [なし ・ あり]
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		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			
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)													
	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]														

告示番号 48 免疫疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2

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 (_____)