

告示番号 8 神経・筋疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 1/3

病名 29 ATR-X症候群
受給者番号
受診日
年 月 日
受付種別
 新規

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
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
治療 ・ 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]
頭囲:()cm
頭囲SD:()

全身
低身長 (-1.5SD以下): [なし ・ あり]
低体重 (-1.5SD以下): [なし ・ あり]
経口摂取困難: [なし ・ あり]
体重増加不良: [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]
表情: [表情が豊か ・ 表情がわかりにくい]
てんかん: [なし ・ あり]
言語発達: 表出: [喃語のみ ・ 有意語あり (10個以下) ・ 有意語あり (10個以上) ・ あいさつ ・ 2語文 ・ 3語文 ・ サインによるコミュニケーション]
言語発達: 理解: [反応がない ・ 名前は分かる ・ 簡単な指示に従うことが出来る]
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): ()
特徴的な行動: 手を口に突っ込み嘔吐を誘発: [なし ・ あり]
突然の笑い発作、感情の高ぶり: [なし ・ あり]
自閉症様行動 (視線を合わそうとしない): [なし ・ あり]
常同運動 (指をこする): [なし ・ あり]
自傷行為: [なし ・ あり]
斜め上を見上げる: [なし ・ あり]
顎を手のひらを返して突き上げる: [なし ・ あり]
首をしめるような仕草: [なし ・ あり]
筋・骨格
筋緊張低下: [なし ・ あり ・ 不明]
側彎: [なし ・ あり]
先細りの指: [なし ・ あり]
第5指彎指: [なし ・ あり]
指関節の屈曲拘縮: [なし ・ あり]
呼吸器・循環器
無呼吸発作: [なし ・ あり]
呼吸困難: [なし ・ あり]
酸素使用状況: [なし ・ 24時間 ・ 夜間のみ ・ 必要時のみ]
反復する上・下気道感染: [なし ・ あり]
腎・泌尿器
停留精巣: [なし ・ あり]
反復する尿路感染: [なし ・ あり]
小精巣: [なし ・ あり]
内分泌・代謝
小陰茎: [なし ・ あり]
女性外性器様陰茎: [なし ・ あり]
消化器
胃食道逆流症: [なし ・ あり]
空気嚥下症: [なし ・ あり]
便秘: [なし ・ あり]
イレウス: [なし ・ あり]
眼
斜視: [なし ・ あり]
白内障: [なし ・ あり]
耳鼻咽喉
感音性難聴: [なし ・ あり]
耳鼻咽喉症状 (その他): ()
その他
流涎: [なし ・ あり]
特徴的な顔貌: [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]
頭囲:()cm
頭囲SD:()

全身
低身長 (-1.5SD以下): [なし ・ あり]
低体重 (-1.5SD以下): [なし ・ あり]
経口摂取困難: [なし ・ あり]
体重増加不良: [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]
表情: [表情が豊か ・ 表情がわかりにくい]
てんかん: [なし ・ あり]
言語発達: 表出: [喃語のみ ・ 有意語あり (10個以下) ・ 有意語あり (10個以上) ・ あいさつ ・ 2語文 ・ 3語文 ・ サインによるコミュニケーション]
言語発達: 理解: [反応がない ・ 名前は分かる ・ 簡単な指示に従うことが出来る]
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): ()

告示番号 **8** 神経・筋疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	精神・神経	特徴的な行動：手を口に突っ込み嘔吐を誘発：[なし ・ あり] 突然の笑い発作、感情の高ぶり：[なし ・ あり] 自閉症様行動（視線を合わそうとしない）：[なし ・ あり] 常同運動（指をこする）：[なし ・ あり] 自傷行為：[なし ・ あり] 斜め上を見上げる：[なし ・ あり] 顎を手のひらを返して突き上げる：[なし ・ あり] 首をしめるような仕草：[なし ・ あり]
	筋・骨格	筋緊張低下：[なし ・ あり ・ 不明] 側彎：[なし ・ あり] 先細りの指：[なし ・ あり] 第5指彎指：[なし ・ あり] 指関節の屈曲拘縮：[なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	無呼吸発作：[なし ・ あり] 呼吸困難：[なし ・ あり] 酸素使用状況：[なし ・ 24時間 ・ 夜間のみ ・ 必要時のみ] 反復する上・下気道感染：[なし ・ あり]
	腎・泌尿器	停留精巣：[なし ・ あり] 反復する尿路感染：[なし ・ あり] 小精巣：[なし ・ あり]
	内分泌・代謝	小陰茎：[なし ・ あり] 女性外性器様陰茎：[なし ・ あり]
	消化器	胃食道逆流症：[なし ・ あり] 空気嚥下症：[なし ・ あり] 便秘：[なし ・ あり] イレウス：[なし ・ あり]
	眼	斜視：[なし ・ あり] 白内障：[なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	感音性難聴：[なし ・ あり] 耳鼻咽喉症状（その他）：()
	その他	流涎：[なし ・ あり] 特徴的な顔貌：[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	末梢血塗抹 (Brilliant Cresyl Blue 染色)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
画像検査	超音波検査 (心臓)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
	CTまたはMRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] DQまたはIQ値：() 検査名（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) ATRX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

血液検査	末梢血塗抹 (Brilliant Cresyl Blue 染色)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
生理機能検査	脳波検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
	聴性脳幹反応 (ABR) 検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
画像検査	超音波検査 (心臓)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
	CTまたはMRI検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月) 検査名：[田中・ピネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] DQまたはIQ値：() 検査名（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) ATRX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	先天性心疾患：[なし ・ あり] 詳細：()

合併症	腎疾患：[なし ・ あり] 詳細：()
	合併症 (その他)：()

家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 患児との続柄：()
-----	-------------------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	抗てんかん薬：[なし ・ あり] 薬物療法 (その他)：()
------	--------------------------------------

栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む)：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]
------	---

呼吸管理	酸素療法：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり] 気管挿管：[なし ・ あり] 人工呼吸管理：[なし ・ あり]
------	---

手術	手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：(年 月 日) 術式：() 所見：()
----	---

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 ()