

告示番号		8		染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 ( )		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/3		
病名	24 アントレー・ビクスラー (Antley-Bixler) 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)						
氏名						ふりがな						
(Alphabet)						以前の登録氏名						
(Alphabet)						(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 ( 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	頭囲: ( ) cm 頭囲SD: ( ) 頭蓋変形: [ なし ・ 舟状頭蓋 ・ 前斜頭蓋 ・ 後斜頭蓋 ・ 三角頭蓋 ・ 短頭蓋 ・ 塔状頭蓋 ] 水頭症: [ なし ・ あり ] キアリ奇形: [ なし ・ あり ]											
病型	頭蓋骨縫合早期癒合部位: [ 矢状縫合 ・ 冠状縫合 ・ 人字縫合 ・ 前頭縫合 ・ 鱗状縫合 ] 癒合部位 ( その他 ): ( )											
特異的主要症状等	頭蓋: 頭蓋縫合早期癒合: [ なし ・ あり ] 顔貌: 西洋梨様と表現される鼻、耳介奇形、外耳道閉鎖、上顎低形成、後鼻孔狭窄を含む特徴的な顔貌: [ なし ・ あり ] 四肢: コモ状指、上腕骨・橈骨の骨性癒合、多発関節拘縮: [ なし ・ あり ] 腎・泌尿器生殖器: 先天性副腎皮質過形成、女児では外性器の男性化、男児では外性器の発育不全: [ なし ・ あり ]											
症状	全身	低身長 ( 身長 -1.5SD 以下 ): [ なし ・ あり ]										
	筋・骨格	骨折: [ なし ・ あり ] 脱臼: [ なし ・ あり ] 合指 ( 趾 ) 症: [ なし ・ あり ] 手指異常: [ なし ・ あり ] 足趾異常: [ なし ・ あり ] 筋・骨格症状 ( その他 ): ( )										
	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 ] 麻痺: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 痙攣: [ なし ・ あり ] 意識障害: [ なし ・ あり ] 嚥下障害: [ なし ・ あり ]										
		てんかん: [ なし ・ あり ] 発作型: ( ) 頻度: [ 日単位 ・ 週単位 ・ 月単位 ・ 年単位 ]										
		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 ): ( )										
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [ なし ・ あり ] 詳細: ( )										
	耳鼻咽喉	耳管狭窄: [ なし ・ あり ] 聴力障害: [ なし ・ あり ] 聴力 ( 右 ): ( ) dB 聴力 ( 左 ): ( ) dB										
その他	体温調節異常: [ なし ・ あり ] 小顎症: [ なし ・ あり ] 眼窩間距離開大: [ 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	頭囲: ( ) cm 頭囲SD: ( ) 頭蓋変形: [ なし ・ 舟状頭蓋 ・ 前斜頭蓋 ・ 後斜頭蓋 ・ 三角頭蓋 ・ 短頭蓋 ・ 塔状頭蓋 ] 水頭症: [ なし ・ あり ] キアリ奇形: [ なし ・ あり ]											
病型	頭蓋骨縫合早期癒合部位: [ 矢状縫合 ・ 冠状縫合 ・ 人字縫合 ・ 前頭縫合 ・ 鱗状縫合 ] 癒合部位 ( その他 ): ( )											
症状	全身	低身長 ( 身長 -1.5SD 以下 ): [ なし ・ あり ]										
	筋・骨格	骨折: [ なし ・ あり ] 脱臼: [ なし ・ あり ] 合指 ( 趾 ) 症: [ なし ・ あり ] 手指異常: [ なし ・ あり ] 足趾異常: [ なし ・ あり ] 筋・骨格症状 ( その他 ): ( )										
	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 ] 麻痺: [ なし ・ あり ・ 不明 ] 痙攣: [ なし ・ あり ] 意識障害: [ なし ・ あり ] 嚥下障害: [ なし ・ あり ]										

告示番号		8		染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 ( )		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	てんかん:[ なし ・ あり ] 発作型:( )		頻度:[ 日単位 ・ 週単位 ・ 月単位 ・ 年単位 ]		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 ]		発達障害 (その他):( )		限局性学習症:[ なし ・ あり ・ 不明 ]				
	呼吸器・循環器	呼吸障害:[ なし ・ あり ]		詳細:( )						
	耳鼻咽喉	耳管狭窄:[ なし ・ あり ]		聴力障害:[ なし ・ あり ]		聴力 (右):( )dB		聴力 (左):( )dB		
	その他	体温調節異常:[ なし ・ あり ]		小顎症:[ なし ・ あり ]		眼窩間距離開大:[ 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		17α水酸化酵素・17,20リアーゼ及び21水酸化酵素の複合的機能低下:( )								
尿検査		尿中ステロイド合成異常障害:( )								
画像検査	単純X線検査 (手指・足趾):[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( 年 月 日 )		所見:( )					
	CTまたはMRI検査 (頭部):[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( 年 月 日 )		所見:( )					
	CTまたはMRI検査:[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( 年 月 日 )		部位:( )		所見:( )			
	画像検査:[ 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・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他 ]		
		検査名 (その他):( )		DQまたはIQ値:( )						
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 )		POR遺伝子異常:[ なし ・ あり ]		FGFR2遺伝子異常:[ なし ・ あり ]		遺伝子異常 (その他):( )	
	遺伝学的検査 (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		17α水酸化酵素・17,20リアーゼ及び21水酸化酵素の複合的機能低下:( )								
尿検査		尿中ステロイド合成異常障害:( )								
画像検査	単純X線検査 (手指・足趾):[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( 年 月 日 )		所見:( )					
	CTまたはMRI検査 (頭部):[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( 年 月 日 )		所見:( )					
	CTまたはMRI検査:[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( 年 月 日 )		部位:( )		所見:( )			
	画像検査:[ 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・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他 ]		
		検査名 (その他):( )		DQまたはIQ値:( )						
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:( )					

遺伝学的検査	遺伝子検査：[ 未実施 ・ 実施 ] POR遺伝子異常：[ なし ・ あり ] 遺伝子異常（その他）：( )	実施日：( 年 月 日 ) FGFR2遺伝子異常：[ なし ・ あり ]
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	合併症：[ なし ・ あり ] 詳細：( )	
経過（申請時） ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法：[ なし ・ あり ] 詳細：( )	
呼吸管理	酸素療法：[ なし ・ あり ] 気管切開管理：[ なし ・ あり ]	経鼻エアウェイ：[ なし ・ あり ] 人工呼吸管理：[ なし ・ あり ] 非侵襲的陽圧換気療法：[ なし ・ あり ]
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 ]	
手術	頭蓋骨手術：[ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ] 術式：( ) 所見：( )	実施日：( 年 月 日 ) 実施回数：( )回目
	眼窩手術：[ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ] 術式：( ) 所見：( )	実施日：( 年 月 日 ) 実施回数：( )回目
	顔面骨手術：[ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ] 術式：( ) 所見：( )	実施日：( 年 月 日 ) 実施回数：( )回目
	水頭症手術：[ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ] 術式：( ) 所見：( )	実施日：( 年 月 日 ) 実施回数：( )回目
	大後頭孔減圧術：[ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ] 術式：( ) 所見：( )	実施日：( 年 月 日 ) 実施回数：( )回目
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 ( )	