

告示番号 <b>24</b> 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) <b>1/2</b>											
病名	<b>34 武内・小崎症候群</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 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 (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:( )								
特異的主要症状等	逆三日月形の眼瞼裂や短い人中等の特徴的な顔貌:[ なし ・ あり ]										
症状	全身	リンパ浮腫:[ なし ・ あり ]				易感染性:[ なし ・ あり ]					
	筋・骨格	屈指症(手指):[ なし ・ あり ]				屈指症(足趾):[ 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 ]									
		麻痺:[ なし ・ あり ・ 不明 ]									
		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):( )											
耳鼻咽喉	難聴:[ なし ・ あり ]										
その他	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:( )								
症状	全身	リンパ浮腫:[ なし ・ あり ]				易感染性:[ なし ・ あり ]					
	筋・骨格	屈指症(手指):[ なし ・ あり ]				屈指症(足趾):[ 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 ]									
		麻痺:[ なし ・ あり ・ 不明 ]									
		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):( )											
耳鼻咽喉	難聴:[ なし ・ あり ]										
その他	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	血小板数:( ) ×10 <sup>4</sup> /μL		実施日:( 年 月 日 )								
	末梢血塗抹:[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( 年 月 日 )								
	巨大血小板:[ なし ・ あり ]										
画像検査	MRI検査(頭部):[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( 年 月 日 ) 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 ] 検査名(その他):( ) DQまたはIQ値:( )				

告示番号 **24** 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) **2/2**

遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) CDC42遺伝子異常: [ なし ・ あり ] DNA変異: ( ) アミノ酸変異: ( ) 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	白血球数: ( )/μL 実施日: ( 年 月 日 ) リンパ球: ( )% 実施日: ( 年 月 日 ) 血小板数: ( ) × 10 <sup>4</sup> /μL 実施日: ( 年 月 日 ) 末梢血塗抹: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 巨大血小板: [ なし ・ あり ]	
	血清IgG: ( )mg/dL ・ 未実施 実施日: ( 年 月 日 ) 血清IgA: ( )mg/dL ・ 未実施 実施日: ( 年 月 日 ) 血清IgM: ( )mg/dL ・ 未実施 実施日: ( 年 月 日 )	
	TSH: ( )μIU/mL ・ 未実施 実施日: ( 年 月 日 ) free T <sub>3</sub> : ( )pg/mL ・ 未実施 実施日: ( 年 月 日 ) free T <sub>4</sub> : ( )ng/dL ・ 未実施 実施日: ( 年 月 日 )	
	MRI検査 (頭部): [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 所見: ( )	
	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	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) CDC42遺伝子異常: [ なし ・ あり ] DNA変異: ( ) アミノ酸変異: ( ) 遺伝学的検査 (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	合併症: [ なし ・ あり ] 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 ] 中耳炎: [ なし ・ あり ] 肺炎: [ 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	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 甲状腺ホルモン: [ なし ・ あり ] 補充療法: [ なし ・ あり ] 詳細: ( ) 薬物療法 (その他): ( )	
	呼吸管理	酸素療法: [ なし ・ あり ] 経鼻エアウェイ: [ 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 ] 人工呼吸管理: [ 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 ]	
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 ( )	