

告示番号 22 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) 1/2											
病名	染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群 (厚生労働省健康局長の定めるものに限る。)						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:() 特徴的顔貌(アーチ状の眉、円筒状の鼻、下に伸びた鼻中隔、厚い下口唇):[なし・あり]										
症状	筋・骨格	骨折:[なし・あり] 脱臼:[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] 痙攣:[なし・あり] 意識障害:[なし・あり]									
	その他	体温調節異常:[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:() 特徴的顔貌(アーチ状の眉、円筒状の鼻、下に伸びた鼻中隔、厚い下口唇):[なし・あり]										
症状	筋・骨格	骨折:[なし・あり] 脱臼:[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] 痙攣:[なし・あり] 意識障害:[なし・あり]									
	その他	体温調節異常:[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											
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) ASXL3遺伝子異常:[なし・あり] 所見:()										
	DNAメチル化解析:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()										
検査所見(その他)	遺伝学的検査(その他):()										

告示番号 **22** 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**

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
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) ASXL3遺伝子異常：[なし ・ あり] 所見：()
	DNAメチル化解析：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
	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	循環器 循環器疾患の合併：[なし ・ あり] ※循環器疾患の合併ありの場合には、該当する主病名に対応する慢性心疾患群の意見書も合わせて提出すること 主病名：() 副病名1：() 副病名2：()
	腫瘍 腫瘍の合併：[なし ・ あり] 病理診断名：() 積極的治療：治療計画：[未実施 ・ 治療予定 ・ 治療継続 ・ 治療終了] 治療終了日：(年 月 日) 治療計画 (その他)：() 治療終了者に対する計画的フォローアップレベル：[一般健康管理群 ・ 経過観察群 ・ 標準的フォローアップ群 ・ 強化フォローアップ群 ・ 要介入群]
合併症	合併症 (その他)：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	強心薬：[なし ・ あり] 利尿薬：[なし ・ あり] 抗不整脈薬：[なし ・ あり] 抗血小板薬：[なし ・ あり] 抗凝固薬：[なし ・ あり] 末梢血管拡張薬：[なし ・ あり] βブロッカー：[なし ・ あり] 抗てんかん薬：[なし ・ あり] 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 (腸瘦・胃瘦含む)：[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 ()

告示番号 22 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)		1/2	
病名	35 染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群 (厚生労働省健康局長の定めるものに限る。) ヴィーデマン・スタイナー (Wiedemann-Steiner) 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) 年 月 日	体重 (測定日) kg (SD) 年 月 日	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	頭囲:()cm 頭囲SD:() 特徴的顔貌(眼瞼裂狭小、丸い鼻尖、眼瞼裂斜下):[なし・あり]		
症状	筋・骨格	骨折:[なし・あり] 脱臼:[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] 痙攣:[なし・あり] 意識障害:[なし・あり]	
	その他	体温調節異常:[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:() 特徴的顔貌(眼瞼裂狭小、丸い鼻尖、眼瞼裂斜下):[なし・あり]		
症状	筋・骨格	骨折:[なし・あり] 脱臼:[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] 痙攣:[なし・あり] 意識障害:[なし・あり]	
	その他	体温調節異常:[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			
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) 所見:()	KMT2A 遺伝子異常:[なし・あり]	
	DNAメチル化解析:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()		
遺伝学的検査(その他):()			
検査所見(その他)	検査所見(その他):()		

告示番号 **22** 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**

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
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) KMT2A遺伝子異常: [なし ・ あり] 所見: ()
	DNAメチル化解析: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	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	循環器 循環器疾患の合併: [なし ・ あり] ※循環器疾患の合併ありの場合には、該当する主病名に対応する慢性心疾患群の意見書も合わせて提出すること 主病名: () 副病名1: () 副病名2: ()
	腫瘍 腫瘍の合併: [なし ・ あり] 病理診断名: () 積極的治療: 治療計画: [未実施 ・ 治療予定 ・ 治療継続 ・ 治療終了] 治療終了日: (年 月 日) 治療計画 (その他): () 治療終了者に対する計画的フォローアップレベル: [一般健康管理群 ・ 経過観察群 ・ 標準的フォローアップ群 ・ 強化フォローアップ群 ・ 要介入群]
合併症	合併症 (その他): ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	強心薬: [なし ・ あり] 利尿薬: [なし ・ あり] 抗不整脈薬: [なし ・ あり] 抗血小板薬: [なし ・ あり] 抗凝固薬: [なし ・ あり] 末梢血管拡張薬: [なし ・ あり] βブロッカー: [なし ・ あり] 抗てんかん薬: [なし ・ あり] 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 (腸瘦・胃瘦含む): [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 ()

病名	35 染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群 (厚生労働省健康局長の定めるものに限る。)			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)	

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		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

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 : ()
	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]	体幹部肥満 : [なし ・ あり]	
症状	特徴的顔貌 : 眼瞼裂斜下 : [なし ・ あり] 長く濃い睫毛 : [なし ・ あり] 波状の上眼瞼 : [なし ・ あり]		
	高い鼻梁 : [なし ・ あり] 短く低形成の人中 : [なし ・ あり] 少し開いた口 : [なし ・ あり]		
	高口蓋 : [なし ・ あり] 目立つ門歯 : [なし ・ あり]		
	筋・骨格 細い四肢 : [なし ・ あり] 先細りの指 : [なし ・ あり] 関節過伸展 : [なし ・ あり] 扁平足 : [なし ・ あり]		
症状	全身 易感染性 : [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]		
	痙攣 : [なし ・ あり]		
	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]		
眼	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) : ()		
その他	精神・神経症状 (その他) : ()		
	脈絡網膜ジストロフィー : [なし ・ あり] 高度近視 : [なし ・ あり]		
その他	眼症状 (その他) : ()		
	体温調節異常 : [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 : ()
	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]	体幹部肥満 : [なし ・ あり]	
症状	特徴的顔貌 : 眼瞼裂斜下 : [なし ・ あり] 長く濃い睫毛 : [なし ・ あり] 波状の上眼瞼 : [なし ・ あり]		
	高い鼻梁 : [なし ・ あり] 短く低形成の人中 : [なし ・ あり] 少し開いた口 : [なし ・ あり]		
	高口蓋 : [なし ・ あり] 目立つ門歯 : [なし ・ あり]		
	筋・骨格 細い四肢 : [なし ・ あり] 先細りの指 : [なし ・ あり] 関節過伸展 : [なし ・ あり] 扁平足 : [なし ・ あり]		
症状	全身 易感染性 : [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]		
	痙攣 : [なし ・ あり]		
	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]		
眼	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) : ()		
その他	精神・神経症状 (その他) : ()		
	脈絡網膜ジストロフィー : [なし ・ あり] 高度近視 : [なし ・ あり]		
その他	眼症状 (その他) : ()		
	体温調節異常 : [なし ・ あり]		
症状 (その他) : ()			

告示番号 **22** 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**

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 赤血球数: ()×10 ⁴ /μL 血小板数: ()×10 ⁴ /μL	好中球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL	間欠的好中球減少症: [なし ・ あり] ヘマトクリット (Ht): ()%
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: ()		
	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) VPS13B遺伝子異常: [なし ・ あり] 所見: ()		
	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 赤血球数: ()×10 ⁴ /μL 血小板数: ()×10 ⁴ /μL	好中球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL	間欠的好中球減少症: [なし ・ あり] ヘマトクリット (Ht): ()%
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: ()		
	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) VPS13B遺伝子異常: [なし ・ あり] 所見: ()		
	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	循環器	循環器疾患の合併: [なし ・ あり] ※循環器疾患の合併ありの場合には、該当する主病名に対応する慢性心疾患群の意見書も合わせて提出すること 主病名: () 副病名1: () 副病名2: ()
	腫瘍	腫瘍の合併: [なし ・ あり] 病理診断名: () 積極的治療: 治療計画: [未実施 ・ 治療予定 ・ 治療継続 ・ 治療終了] 治療終了日: (年 月 日) 治療計画 (その他): () 治療終了者に対する計画的フォローアップレベル: [一般健康管理群 ・ 経過観察群 ・ 標準的フォローアップ群 ・ 強化フォローアップ群 ・ 要介入群]
合併症	合併症 (その他): ()	
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: ()	

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	強心薬: [なし ・ あり] 抗血小板薬: [なし ・ あり] βブロッカー: [なし ・ あり] 薬物療法 (その他): ()	利尿薬: [なし ・ あり] 抗凝固薬: [なし ・ あり] 抗てんかん薬: [なし ・ あり]	抗不整脈薬: [なし ・ あり] 末梢血管拡張薬: [なし ・ あり]
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 (腸嚢・胃嚢含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [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 (_____)

告示番号 **22** 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) **1/2**

病名	染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群 (厚生労働省健康局長の定めるものに限る。)				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		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	頭囲:()cm 頭囲SD:() 特徴的顔貌(目立った眼窩上縁を伴う窪んだ眼、幅広い鼻根部、短い人中):[なし・あり]						
症状	呼吸器・循環器	呼吸障害:[なし・あり] 詳細:()					
	筋・骨格	骨折:[なし・あり] 脱臼:[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] 痙攣:[なし・あり] 意識障害:[なし・あり]					
	その他	体温調節異常:[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:() 特徴的顔貌(目立った眼窩上縁を伴う窪んだ眼、幅広い鼻根部、短い人中):[なし・あり]						
症状	呼吸器・循環器	呼吸障害:[なし・あり] 詳細:()					
	筋・骨格	骨折:[なし・あり] 脱臼:[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] 痙攣:[なし・あり] 意識障害:[なし・あり]					
	その他	体温調節異常:[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							
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 TCF4遺伝子異常:[なし・あり] 所見:()							
DNAメチル化解析:[未実施・実施] 実施日:()年()月()日 所見:()							
遺伝学的検査(その他):()							
検査所見(その他)	検査所見(その他):()						

告示番号 **22** 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**

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
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) TCF4遺伝子異常：[なし ・ あり] 所見：()
	DNAメチル化解析：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
	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	循環器 循環器疾患の合併：[なし ・ あり] ※循環器疾患の合併ありの場合には、該当する主病名に対応する慢性心疾患群の意見書も合わせて提出すること 主病名：() 副病名1：() 副病名2：()
	腫瘍 腫瘍の合併：[なし ・ あり] 病理診断名：() 積極的治療：治療計画：[未実施 ・ 治療予定 ・ 治療継続 ・ 治療終了] 治療終了日：(年 月 日) 治療計画 (その他)：() 治療終了者に対する計画的フォローアップレベル：[一般健康管理群 ・ 経過観察群 ・ 標準的フォローアップ群 ・ 強化フォローアップ群 ・ 要介入群]
合併症	合併症 (その他)：()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	強心薬：[なし ・ あり] 利尿薬：[なし ・ あり] 抗不整脈薬：[なし ・ あり] 抗血小板薬：[なし ・ あり] 抗凝固薬：[なし ・ あり] 末梢血管拡張薬：[なし ・ あり] βブロッカー：[なし ・ あり] 抗てんかん薬：[なし ・ あり] 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 (腸瘦・胃瘦含む)：[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 ()