

病名	6 大理石骨病			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	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

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

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 成長障害: [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり] 易出血性: [なし ・ あり]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨髄炎: [なし ・ あり] 部位: ()			
	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] 顔面神経麻痺: [なし ・ あり] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [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] 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): () 脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()			
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]			
	眼	視力低下: [なし ・ あり]			
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB			
その他	歯牙形成不全: [なし ・ あり] 水頭症: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()				

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 成長障害: [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり] 易出血性: [なし ・ あり]			
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨髄炎: [なし ・ あり] 部位: ()			
	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] 顔面神経麻痺: [なし ・ あり] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [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] 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): () 脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()			
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]			
	眼	視力低下: [なし ・ あり]			
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB			
その他	歯牙形成不全: [なし ・ あり] 水頭症: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()				

告示番号 6 骨系統疾患 () 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 血清Ca：()mg/dL	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL 血清アルブミン：()g/dL	血小板数：()×10 ⁴ /μL
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] びまん性骨硬化像：[なし ・ あり] 長管骨幹端のErlenmeyer フラスコ状変形：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()	実施日：(年 月 日) 頭蓋底や眼窩縁の骨硬化像：[なし ・ あり] サンドイッチ椎体・ラガージャージ椎体：[なし ・ あり]	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] TCIRG1遺伝子異常：[なし ・ あり] TNFSF11遺伝子異常：[なし ・ あり] CA2遺伝子異常：[なし ・ あり] KIND3遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()	実施日：(年 月 日) CLCN7遺伝子異常：[なし ・ あり] TNFRSF11遺伝子異常：[なし ・ あり] LRP5遺伝子異常：[なし ・ あり] CalDAG-GEF1遺伝子異常：[なし ・ あり]	OSTM1遺伝子異常：[なし ・ あり] PLEKHM1遺伝子異常：[なし ・ あり] NEMO 遺伝子異常：[なし ・ あり]
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 血清Ca：()mg/dL	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL 血清アルブミン：()g/dL	血小板数：()×10 ⁴ /μL
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] びまん性骨硬化像：[なし ・ あり] 長管骨幹端のErlenmeyer フラスコ状変形：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()	実施日：(年 月 日) 頭蓋底や眼窩縁の骨硬化像：[なし ・ あり] サンドイッチ椎体・ラガージャージ椎体：[なし ・ あり]	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] TCIRG1遺伝子異常：[なし ・ あり] TNFSF11遺伝子異常：[なし ・ あり] CA2遺伝子異常：[なし ・ あり] KIND3遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()	実施日：(年 月 日) CLCN7遺伝子異常：[なし ・ あり] TNFRSF11遺伝子異常：[なし ・ あり] LRP5遺伝子異常：[なし ・ あり] CalDAG-GEF1遺伝子異常：[なし ・ あり]	OSTM1遺伝子異常：[なし ・ あり] PLEKHM1遺伝子異常：[なし ・ あり] NEMO 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	インターフェロン：[なし ・ あり] 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] プレドニン：[なし ・ あり] 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 薬物療法 (その他)：薬剤名：() 用量：() 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
リハビリテーション	補装具の使用：[なし ・ あり] 補聴器：[なし ・ あり]
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 アリル一致度：[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：() 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
治療	骨折治療：[未実施 ・ 実施] 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 ()