

病名	9 2型コラーゲン異常症関連疾患					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										
病型	病型分類(2型コラーゲン異常症関連疾患): [軟骨無発症2型・軟骨低発症・扁平椎異形成症 Torrance型・先天性脊椎骨端異形成症・脊椎骨端骨幹異形成症 Strudwick型・Kniest骨異形成症・脊椎末梢異形成症・早発性関節症を伴う軽症脊椎骨端異形成症・中足骨短縮を伴う脊椎骨端異形成症(Czech異形成症)・Stickler症候群1型・Stickler様症候群] 病型(その他): ()									
症状	全身	低身長(-2.0SD以下): [なし・あり]								
	筋・骨格	関節腫大:四肢大関節: [なし・あり]		手指関節: [なし・あり]						
		関節拘縮:四肢大関節: [なし・あり]								
		四肢短縮: [なし・あり]		変形性関節症: [なし・あり]		FTA (femorotibial angle): ()度				
		脊柱変形: [なし・あり]		胸郭低形成: [なし・あり]						
	側彎: [なし・あり]		Cobb角: ()度							
	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]								
		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	呼吸困難: [なし・あり]									
眼	網膜剥離: [なし・あり]									
耳鼻咽喉	難聴: [なし・あり]									
その他	小頭症(-2.0SD以下): [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]								
	筋・骨格	関節腫大:四肢大関節: [なし・あり]		手指関節: [なし・あり]						
		関節拘縮:四肢大関節: [なし・あり]								
		四肢短縮: [なし・あり]		変形性関節症: [なし・あり]		FTA (femorotibial angle): ()度				
		脊柱変形: [なし・あり]		胸郭低形成: [なし・あり]						
	側彎: [なし・あり]		Cobb角: ()度							
	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]								
		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	呼吸困難: [なし・あり]									
眼	網膜剥離: [なし・あり]									

症状	耳鼻咽喉	難聴：[なし ・ あり]
	その他	小頭症 (−2.0SD以下)：[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

画像検査	超音波検査 (胎児)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	所見：()	
	単純X線検査 (骨)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	所見：()	
	CT検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	部位：()	
	所見：()	

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	COL2A1遺伝子異常：[なし ・ あり]	COL9A1遺伝子異常：[なし ・ あり]
	COL11A1遺伝子異常：[なし ・ あり]	COL9A2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

画像検査	超音波検査 (胎児)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	所見：()	
	単純X線検査 (骨)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	所見：()	
	CT検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	部位：()	
	所見：()	

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	COL2A1遺伝子異常：[なし ・ あり]	COL9A1遺伝子異常：[なし ・ あり]
	COL11A1遺伝子異常：[なし ・ あり]	COL9A2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	合併症：[なし ・ あり]	詳細：()
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明]	詳細：()
	常染色体優性遺伝：[なし ・ あり ・ 不明]	常染色体劣性遺伝：[なし ・ あり ・ 不明]

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]	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]
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 (印)

小児慢性特定疾病 指定医番号 ()