

告示番号	11	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)	1/2
-------------	-----------	---------------------	-------------------------------	------------

病名	11 点状軟骨異形成症 (パルオキシソーム病を除く。)					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		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 (点状軟骨異形成症) : [X 染色体優性 Conradi-Hnemann 型点状軟骨異形成症 (CDPX2) ・ X 連鎖性劣性末節骨短縮型点状軟骨異形成症 (CDPX1) ・ CHILD 症候群 ・ 脛骨 ・ 中手骨型点状軟骨異形成症 ・ 末節骨短縮型点状軟骨異形成症 ・ Greenberg 骨異形成症 ・ Astley-Kendall 骨異形成症 ・ その他 ・ 不明] 病型 (その他) : ()									
症状	全身	低身長 (-2.0SD 以下) : [なし ・ あり]								
	筋・骨格	四肢短縮 : [なし ・ あり]			指趾末端の短縮 : [なし ・ あり]			片側性四肢低形成・無形成 : [なし ・ あり]		
		片側性幹低形成 : [なし ・ あり]			骨変形 : 四肢 : [なし ・ あり]			四肢の非対称 : [なし ・ あり]		
		変形性関節症 : [なし ・ あり]			FTA (femorotibial angle) : () 度			関節拘縮 : [なし ・ あり]		
		側彎 : [なし ・ あり] Cobb 角 : () 度			頸椎狭窄 : [なし ・ あり]			多指 (趾) : [なし ・ あり]		
		脊柱変形 : [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] 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]								
皮膚・粘膜	魚鱗癬様皮膚 : [なし ・ あり] 部分的脱毛 : [なし ・ あり]									
眼	白内障 : [なし ・ あり]									
その他	鼻骨低形成 : [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	四肢短縮 : [なし ・ あり]			指趾末端の短縮 : [なし ・ あり]			片側性四肢低形成・無形成 : [なし ・ あり]		
		片側性幹低形成 : [なし ・ あり]			骨変形 : 四肢 : [なし ・ あり]			四肢の非対称 : [なし ・ あり]		
		変形性関節症 : [なし ・ あり]			FTA (femorotibial angle) : () 度			関節拘縮 : [なし ・ あり]		
		側彎 : [なし ・ あり] Cobb 角 : () 度			頸椎狭窄 : [なし ・ あり]			多指 (趾) : [なし ・ あり]		
		脊柱変形 : [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] 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]								
皮膚・粘膜	魚鱗癬様皮膚 : [なし ・ あり] 部分的脱毛 : [なし ・ あり]									
眼	白内障 : [なし ・ あり]									
その他	鼻骨低形成 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()									

告示番号 **11** 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

代謝物測定	極長鎖脂肪酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	測定値: ()	基準値: ()	
	フィタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	測定値: ()	基準値: ()	
	プラスマローゲン: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	測定値: ()	基準値: ()	
画像検査	超音波検査 (胎児): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	点状石灰化: [なし ・ あり]
	所見 (その他): ()		
	単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	点状石灰化: [なし ・ あり]
	所見 (その他): ()		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	EBP遺伝子異常: [なし ・ あり]	arylsulfatase E 遺伝子異常: [なし ・ あり]	NSDHL遺伝子異常: [なし ・ あり]
	GGCX遺伝子異常: [なし ・ あり]	VKORC1遺伝子異常: [なし ・ あり]	LBR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

代謝物測定	極長鎖脂肪酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	測定値: ()	基準値: ()	
	フィタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	測定値: ()	基準値: ()	
	プラスマローゲン: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	測定値: ()	基準値: ()	
画像検査	超音波検査 (胎児): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	点状石灰化: [なし ・ あり]
	所見 (その他): ()		
	単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	点状石灰化: [なし ・ あり]
	所見 (その他): ()		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	EBP遺伝子異常: [なし ・ あり]	arylsulfatase E 遺伝子異常: [なし ・ あり]	NSDHL遺伝子異常: [なし ・ あり]
	GGCX遺伝子異常: [なし ・ あり]	VKORC1遺伝子異常: [なし ・ あり]	LBR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	先天性心疾患: [なし ・ あり]	
	詳細: ()	
	腎奇形: [なし ・ あり]	
	詳細: ()	
	合併症 (その他): ()	
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]
	X連鎖優性遺伝: [なし ・ あり ・ 不明]	X連鎖劣性遺伝: [なし ・ あり ・ 不明]
出生歴	羊水過多: [なし ・ あり]	

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]	人工呼吸管理: [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 _____

小児慢性特定疾病 指定医番号 (_____)