告示番号 27 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〈継続申請用〉 1/2

病名	34 武内・小崎症候群	受付種別	□ 継続 転出実施主体名 □ 転入 → （ ）

保険情報	保険者番号 （ ） 被保険者記号 （ ） 被保険者番号 （ ） 被保険者個人単位枝番 （ ） 資格取得年月日 年 月 日				
氏名	（セイメイ） （姓名）	以前の登録氏名 （変更のある場合）	（セイメイ） （姓名）		
住所	郵便番号 （ ー ） 都道府県 （ ） 市区町村 （ ） 丁目番地等 （ ）				
生年月日	年 月 日	性別	男性 ・ 女性 ・ 性別未決定		
出生地	都道府県 （ ） 市区町村 （ ）				
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日		
発症時期	年 月 頃	記載時の年齢	満 歳 か月 日		
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	 %
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（申請時） ※直近の状況を記載

最終受診日		（ 年 月 日 ）
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（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：（ ）×10⁴/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_3：（ ）pg/mL ・ 未実施 実施日：（ 年 月 日 ） free T_4：（ ）ng/dL ・ 未実施 実施日：（ 年 月 日 ）
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・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）：（ ）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 27　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〈継続申請用〉

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
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（　　）

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関所在地
電話番号

記載年月日　　年　　月　　日
診断年月日　　年　　月　　日

診療科
医師名
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年　　月　　日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号　（　　）有効期限　　年　　月　　日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
保険情報	保険者番号　（　　）被保険者記号　（　　） 被保険者番号　（　　）被保険者個人単位枝番　（　　） 資格取得年月日　　年　　月　　日