

病名	1 コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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(申請時) ※直近の状況を記載											
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()										
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(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:(年 月) 検査名:[田中・ピネー式・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)					RPS6KA3遺伝子異常:[なし・あり] 遺伝子異常(その他):()					
検査所見(その他)	遺伝学的検査(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	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				

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日 年 月 日

診療科

医師名

小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

(印)

病名	2 ソトス (Sotos) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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 (申請時) ※直近の状況を記載											
身体所見	頭囲: () cm 頭囲SD: ()										
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 (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: (年 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) NSD1を含む5番染色体長腕の欠失: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()										
	マイクロアレイ染色体検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) NSD1を含む5番染色体長腕の欠失: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()										
	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)					NSD1遺伝子異常: [なし ・ あり]					
遺伝子異常 (その他): () 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: ()										
合併症 (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): ()										

病名	3 スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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 (申請時) ※直近の状況を記載									
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()								
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 (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:(年 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) RAI1遺伝子を含む17番染色体短腕の欠失:[なし ・ あり] 所見(その他):()								
	マイクロアレイ染色体検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) RAI1遺伝子を含む17番染色体短腕の欠失:[なし ・ あり] 所見(その他):()								
	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日)				RAI1遺伝子異常:[なし ・ あり]				
	遺伝子異常(その他):() 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:()									
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):()									

告示番号 19 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) 2/2

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

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 ()

病名	4 ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
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 (申請時) ※直近の状況を記載								
身体所見	頭囲: () cm 頭囲SD: ()							
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 (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: (年 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) CREBBP 遺伝子を含む16番染色体短腕の欠失: [なし ・ あり] EP300遺伝子を含む22番染色体短腕の欠失: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()							
	マイクロアレイ染色体検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) CREBBP 遺伝子を含む16番染色体短腕の欠失: [なし ・ あり] EP300遺伝子を含む22番染色体短腕の欠失: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()							
	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) CREBBP 遺伝子異常: [なし ・ あり] EP300遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()							
	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] 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

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 ()

病名	5 歌舞伎症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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(申請時) ※直近の状況を記載											
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()										
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(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:(年 月) 検査名:[田中・ビナー式・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) KMT2D (MLL2) 遺伝子異常:[なし・あり] KDM6A 遺伝子異常:[なし・あり] 遺伝子異常(その他):()										
	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:()										
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):()										

告示番号 10 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) 2/2

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

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 ()

病名	6 ウィーバー (Weaver) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()							
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 (申請時) ※直近の状況を記載														
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()													
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 (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:(年 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) EZH2遺伝子異常:[なし ・ あり] 遺伝子異常(その他):()													
	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):()													

告示番号 9 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) 2/2

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

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 ()

病名	7 コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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(申請時) ※直近の状況を記載											
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()										
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・寝たがり・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(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:(年 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) NIPBL遺伝子異常:[なし・あり] SMC1A遺伝子異常:[なし・あり] SMC3遺伝子異常:[なし・あり] RAD21遺伝子異常:[なし・あり] HDAC8遺伝子異常:[なし・あり] 遺伝子異常(その他):()										
	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:()										
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):()										

告示番号 15 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) 2/2

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	

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 ()

病名	8 ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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 (申請時) ※直近の状況を記載										
身体所見	頭囲 : () cm 頭囲SD : ()									
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 (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 : (年 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) 11番染色体の11p15領域を含む染色体異常 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()									
	マイクロアレイ染色体検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 11番染色体の11p15領域を含む染色体異常 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()									
	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) CDKN1C遺伝子異常 : [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他) : ()									
	インプリンティング異常 : [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 (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	薬物療法 : [なし ・ あり] 詳細 : ()									

告示番号 26 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) 2/2

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

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 ()

病名	9 アンジェルマン (Angelman) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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(申請時) ※直近の状況を記載										
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()									
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(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:(年 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) 15番染色体の15q11.2-15q11.3領域の欠失:[なし・あり] 所見(その他):()									
	マイクロアレイ染色体検査:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 15番染色体の15q11.2-15q11.3領域の欠失:[なし・あり] 所見(その他):()									
	遺伝子検査:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) UBE3A遺伝子異常:[なし・あり] 遺伝子異常(その他):()									
	片親性ダイソミー:[なし・あり]									
	インプリンティング異常:[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	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	抗てんかん薬:[なし・あり] 薬物療法(その他):()									

告示番号 1 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) 2/2

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 (腸瘦・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

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 ()

病名	10 5p-症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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	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(申請時) ※直近の状況を記載										
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()									
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(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:(年 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) 5p15領域の欠失:[なし・あり] 所見(その他):()									
	FISH:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 5p15領域の欠失:[なし・あり] 所見(その他):()									
	マイクロアレイ染色体検査:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 5p15領域の欠失:[なし・あり] 所見(その他):()									
	遺伝子検査:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 遺伝子異常(その他):()									
	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:()									
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):()									

告示番号 2 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) 2/2

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

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 ()

病名	11 4p-症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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	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(申請時) ※直近の状況を記載										
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()									
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(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:(年 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) 4p16.3領域の欠失:[なし・あり] 所見(その他):()									
	FISH:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 4p16.3領域の欠失:[なし・あり] 所見(その他):()									
	マイクロアレイ染色体検査:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 4p16.3領域の欠失:[なし・あり] 所見(その他):()									
	遺伝子検査:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 遺伝子異常(その他):()									
	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:()									
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]						

告示番号 6 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) 2/2

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

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 ()			

病名	12 18トリソミー症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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	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(申請時) ※直近の状況を記載											
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()										
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(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:(年 か月) 検査名:[田中・ビナー式・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) 18番染色体トリソミー:[なし・あり・モザイク型] 所見(その他):()										
	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) 遺伝子異常(その他):() 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:()										
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]							

告示番号 4 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) 2/2

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

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 ()			

病名	13トリソミー症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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	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(申請時) ※直近の状況を記載										
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()									
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(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:(年 か月) 検査名:[田中・ビナー式・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) 13番染色体トリソミー:[なし・あり・モザイク型] 所見(その他):()									
	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) 遺伝子異常(その他):() 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:()									
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]									

告示番号 3 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) 2/2

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

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	()

病名	14 ダウン (Down) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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 (申請時) ※直近の状況を記載											
身体所見	頭囲: () cm 頭囲SD: ()										
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 (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: (年 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) 21番染色体トリソミー: [なし ・ あり ・ モザイク型 ・ 転座型] 所見 (その他): ()										
	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: ()										
	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): ()										

病名	15 9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ (Williams) 症候群及びプラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。) (具体的な疾病名:)			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()
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 (申請時) ※直近の状況を記載

身体所見	頭囲: () cm 頭囲SD: ()
------	----------------------

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 (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: (年 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: ()
	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): ()
------------	-------------------

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): ()
-----	----------------

病名	16 CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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(申請時) ※直近の状況を記載									
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()								
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(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:(年 月) 検査名:[田中・ビナー式・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) KRAS遺伝子異常:[なし・あり] BRAF遺伝子異常:[なし・あり] MAP2K1遺伝子異常:[なし・あり] MAP2K2遺伝子異常:[なし・あり] 遺伝子異常(その他):()								
	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):()								

病名	17 マルファン (Marfan) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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 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 (申請時) ※直近の状況を記載									
身体所見	頭囲:()cm		頭囲SD:()						
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 (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:(年 月) 検査名:[田中・ピネー式・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) FBN1遺伝子異常:[なし・あり] TGFBR1遺伝子異常:[なし・あり] TGFBR2遺伝子異常:[なし・あり] SMAD3遺伝子異常:[なし・あり] TGFBR2遺伝子異常:[なし・あり] 遺伝子異常(その他):()								
	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:()						
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]			末梢血管拡張薬:[なし・あり]	
	抗血小板薬:[なし・あり]		抗凝固薬:[なし・あり]						
	βブロッカー:[なし・あり]								
	薬物療法(その他):()								
呼吸管理	酸素療法:[なし・あり]		経鼻アウエイ:[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]						

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) 2/2

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

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 ()			

病名	18 ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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 (申請時) ※直近の状況を記載									
身体所見	頭囲 : () cm 頭囲SD : ()								
症状	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]							
	呼吸器・循環器	大動脈瘤 : [なし ・ あり]							
	その他	口蓋裂 : [なし ・ あり] 頭蓋骨早期癒合 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()							
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 : (年 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) TGFBR1遺伝子異常 : [なし ・ あり] TGFBR2遺伝子異常 : [なし ・ あり] SMAD3遺伝子異常 : [なし ・ あり] TGFBR2遺伝子異常 : [なし ・ あり] TGFBR3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 (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 : ()								
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] 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		

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関住所

記載年月日 年 月 日

診療科

医師名

小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

(印)

病名	19 カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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	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(申請時) ※直近の状況を記載											
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()										
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] 痙攣:[なし・あり] 意識障害:[なし・あり]									
	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											
画像検査	単純X線検査(頭部):[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()										
	単純X線検査(その他):[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 部位:() 所見:()										
	CT検査(頭部):[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) 部位:() 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:(年 月) 検査名:[田中・ピネー式・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) TGFβ1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:()										
経過(申請時) ※直近の状況を記載											
薬物療法	抗てんかん薬:[なし・あり]					ステロイド薬:[なし・あり]					
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]					
リハビリテーション	理学療法:[未実施・実施]					補装具の使用:[なし・あり]					

告示番号 11 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) 2/2

手術	手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：(年 月 日) 術式：()
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 ()

病名	20 コステロ (Costello) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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(申請時) ※直近の状況を記載									
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()								
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(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:(年 月) 検査名:[田中・ビナー式・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) HRAS遺伝子異常:[なし・あり] 遺伝子異常(その他):()								
	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):()								

病名	21 チャージ (CHARGE) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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 (申請時) ※直近の状況を記載										
身体所見	頭囲: () cm 頭囲SD: ()									
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 (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: (年 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) CHD7遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()									
検査所見 (その他)	遺伝学的検査 (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: ()									
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]									

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 (継続申請用) 2/2

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

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 ()

病名	22 ハーラマン・ストライフ (Hallermann-Streiff) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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 (申請時) ※直近の状況を記載										
身体所見	頭囲: () cm 頭囲SD: ()									
症状	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] 呼吸障害: [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										
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)								
	部位: () 所見: ()									
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)								
	部位: () 所見: ()									
画像検査	MRI検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)								
	部位: () 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: (年 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: ()									
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	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()									
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]									
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
医療機関住所

記載年月日 年 月 日

診療科

医師名

(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

病名	23 色素失調症					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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(申請時) ※直近の状況を記載											
身体所見	頭囲:()cm					頭囲SD:()					
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] 痙攣:[なし・あり] 意識障害:[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											
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:(年 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:()										
眼科学的検査	眼底検査:[未実施・実施]					実施日:(年 月 日)					
遺伝学的検査	遺伝子検査:[未実施・実施]					実施日:(年 月 日)					
検査所見(その他)	遺伝子異常(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	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(腸瘻・胃瘻含む):[なし・あり]					中心静脈栄養:[なし・あり]					
手術	光凝固療法:[未実施・実施予定・実施済]		実施日:(年 月 日)			冷凍凝固療法:[未実施・実施予定・実施済]		実施日:(年 月 日)			
	手術(その他):[未実施・実施予定・実施済]		実施日:(年 月 日)			術式:()					
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
医療機関住所

記載年月日 年 月 日

診療科

医師名

(印)

小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

病名	24 アントレー・ビクスラー (Antley-Bixler) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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	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(申請時) ※直近の状況を記載										
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:() 頭蓋変形:[なし・舟状頭蓋・前斜頭蓋・後斜頭蓋・三角頭蓋・短頭蓋・塔状頭蓋] 水頭症:[なし・あり] キアリ奇形:[なし・あり]									
病型	頭蓋骨縫合早期癒合部位:[矢状縫合・冠状縫合・人字縫合・前頭縫合・鱗状縫合] 癒合部位(その他):()									
症状	全身	低身長(身長-1.5SD以下):[なし・あり]								
	筋・骨格	骨折:[なし・あり] 脱臼:[なし・あり] 合指(趾)症:[なし・あり] 手指異常:[なし・あり] 足趾異常:[なし・あり] 筋・骨格症状(その他):()								
	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] 嚥下障害:[なし・あり]								
	精神・神経	てんかん:[なし・あり] 発作型:() 頻度:[日単位・週単位・月単位・年単位] 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	呼吸障害:[なし・あり] 詳細:()								
	耳鼻咽喉	耳管狭窄:[なし・あり] 聴力障害:[なし・あり] 聴力(右):()dB 聴力(左):()dB								
	その他	体温調節異常:[なし・あり] 小顎症:[なし・あり] 眼窩間距離開大:[なし・あり] 症状(その他):()								
検査所見(申請時) ※直近の状況を記載										
血液検査	17α水酸化酵素・17,20リアーゼ及び21水酸化酵素の複合的機能低下:()									
尿検査	尿中ステロイド合成異常障害:()									
画像検査	単純X線検査(手指・足趾):[未実施・実施] 実施日:()年()月()日 所見:()									
	CTまたはMRI検査(頭部):[未実施・実施] 実施日:()年()月()日 所見:()									
	CTまたはMRI検査:[未実施・実施] 実施日:()年()月()日 部位:() 所見:()									
発達・知能指数検査	画像検査:[未実施・実施] 実施日:()年()月()日 部位:() 所見:()									
	発達・知能指数検査:[未実施・実施] 実施日:()年()月()日 実施時年齢:()年()月()日 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:()									

告示番号 8 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) 2/2

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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) POR遺伝子異常: [なし ・ あり] FGFR2遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
	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	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	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
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]
手術	頭蓋骨手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 実施回数: ()回目 術式: () 所見: ()
	眼窩手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 実施回数: ()回目 術式: () 所見: ()
	顔面骨手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 実施回数: ()回目 術式: () 所見: ()
	水頭症手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 実施回数: ()回目 術式: () 所見: ()
	大後頭孔減圧術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 実施回数: ()回目 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 ()

病名	25 ファイファーマー (Pfeiffer) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
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 (申請時) ※直近の状況を記載								
身体所見	頭囲: () cm 頭囲SD: () 頭蓋変形: [なし ・ 舟状頭蓋 ・ 前斜頭蓋 ・ 後斜頭蓋 ・ 三角頭蓋 ・ 短頭蓋 ・ 塔状頭蓋] 水頭症: [なし ・ あり] キアリ奇形: [なし ・ あり]							
病型	頭蓋骨縫合早期癒合部位: [矢状縫合 ・ 冠状縫合 ・ 人字縫合 ・ 前頭縫合 ・ 鱗状縫合] 癒合部位 (その他): ()							
症状	筋・骨格	骨折: [なし ・ あり] 脱臼: [なし ・ あり] 合指 (趾) 症: [なし ・ あり] 手指異常: [なし ・ あり] 足趾異常: [なし ・ あり] 筋・骨格症状 (その他): ()						
	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] 嚥下障害: [なし ・ あり]						
症状	精神・神経	てんかん: [なし ・ あり] 発作型: () 頻度: [日単位 ・ 週単位 ・ 月単位 ・ 年単位] 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	呼吸障害: [なし ・ あり] 詳細: ()						
	眼	眼球突出: [なし ・ あり] 斜視: [なし ・ あり]						
	耳鼻咽喉	滲出性中耳炎: [なし ・ あり] 外耳道狭窄・閉鎖: [なし ・ あり] 耳管狭窄: [なし ・ あり] 聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): () dB 聴力 (左): () dB						
	その他	体温調節異常: [なし ・ あり] 頭蓋内圧亢進: [なし ・ あり] 小顎症: [なし ・ あり] 眼窩間距離開大: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()						
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載								
画像検査	単純X線検査 (手指・足趾): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()							
	CTまたはMRI検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()							
	画像検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 頭蓋内圧亢進: [なし ・ あり] 頭蓋縫合早期癒合: [なし ・ あり] 顔面骨の低形成: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()							
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: (年 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: ()							

告示番号 25 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) 2/2

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) FGFR2遺伝子異常: [なし ・ あり] FGFR1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
	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	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	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 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり] 中心静脈栄養: [なし ・ あり]
手術	頭蓋骨手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 実施回数: ()回目 術式: () 所見: ()
	眼窩手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 実施回数: ()回目 術式: () 所見: ()
	顔面骨手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 実施回数: ()回目 術式: () 所見: ()
	水頭症手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 実施回数: ()回目 術式: () 所見: ()
	大後頭孔減圧術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 実施回数: ()回目 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 ()

病名	26 コフィン・シリス (Coffin-Siris) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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(申請時) ※直近の状況を記載										
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()									
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(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:(年 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) ARID1A遺伝子異常:[なし・あり] ARID1B 遺伝子:[なし・あり] SMARCB1 遺伝子:[なし・あり] SMATCA4 遺伝子:[なし・あり] SMARCE1 遺伝子:[なし・あり] PHF6 遺伝子:[なし・あり] SOX11 遺伝子:[なし・あり] 遺伝子異常(その他):()									
	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:()									
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):()									

告示番号 13 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) 2/2

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

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 ()

病名	27 シンプソン・ゴラビ・ベームル (Simpson-Golabi-Behmel) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()							
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 (申請時) ※直近の状況を記載														
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()													
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 (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:(年 月) 検査名:[田中・ピネー式 ・ 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) GPC3遺伝子異常:[なし ・ あり] 遺伝子異常(その他):() 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(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	薬物療法:[なし ・ あり] 詳細:()													
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]

告示番号 18 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) 2/2

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
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 ()	

病名	28 スミス・レムリ・オピッツ (Smith-Lemli-Opitz) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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 (申請時) ※直近の状況を記載									
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()								
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 (申請時) ※直近の状況を記載									
血液検査	血中7-デヒドロコレステロールの上昇 (>2.0mg/dL): [なし ・ あり ・ 未実施]								
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:(年 か月) 検査名:[田中・ビナー式 ・ 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) DHCR7遺伝子異常:[なし ・ あり] 遺伝子異常(その他):()								
	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:()								
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):()								

告示番号 20 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) 2/2

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)	通院頻度 ()回/月
治療見込み期間（外来）	開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日)		

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 ()

病名	29 メビウス (Moebius) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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(申請時) ※直近の状況を記載										
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()									
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(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()年()月()日 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:()									
	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	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	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
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 ()	

病名	30 モワット・ウィルソン (Mowat-Wilson) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()							
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 (申請時) ※直近の状況を記載														
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()													
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 (申請時) ※直近の状況を記載														
画像検査	MRI検査(頭部):[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 脳梁形成異常:[なし ・ あり] 所見(その他):()													
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(年 月 日) 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(その他):()													
	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) ZEB2遺伝子異常:[なし ・ あり] 遺伝子異常(その他):()													
	インプリンティング異常:[なし ・ あり] 所見:()													
検査所見(その他)	遺伝学的検査(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:()													
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):()													

告示番号 29 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) 2/2

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

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 ()

病名	31 ヤング・シンプソン (Young-Simpson) 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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(申請時) ※直近の状況を記載									
身体所見	頭囲:()cm		頭囲SD:()						
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(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:(年 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(その他):()								
	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(その他):()								
	遺伝子検査:[未実施・実施] 実施日:(年 月 日) KAT6B遺伝子異常:[なし・あり] 遺伝子異常(その他):() 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:()								
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]						

告示番号 30 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) 2/2

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
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 ()	

病名	32 VATER 症候群					受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()				
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(申請時) ※直近の状況を記載											
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:()										
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(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:(年 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) 遺伝子異常:() 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:()										
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]							

告示番号 24 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) 2/2

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

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 ()