告示番号 16 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	1 コフィン・ローリー（Coffin-Lowry）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	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：（　　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	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）：（　　）
	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 16　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

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　　記載年月日　年　月　日

医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日

電話番号

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

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〉 1/2

病名	2 ソトス（Sotos）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	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：（　　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	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〉

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]
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　　記載年月日　　年　　月　　日
医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日
電話番号

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

告示番号 23 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	3 スミス・マギニス（Smith-Magenis）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	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：（　　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	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）：（　　）		

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 23　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　]　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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

告示番号 38 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	4 ルビンシュタイン・テイビ（Rubinstein-Taybi）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	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：（　　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	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 38　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

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　]
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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

告示番号 12 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	5 歌舞伎症候群	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	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：（　　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	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 12　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　]　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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

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〉 1/2

病名	6 ウィーバー（Weaver）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	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：（　　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	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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]　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　　記載年月日　年　月　日
医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日
電話番号

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

告示番号 17 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〉

病名	7 コルネリア・デランゲ（Cornelia de Lange）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	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：（　　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	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 17　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]　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　　記載年月日　年　月　日
医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日
電話番号

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

告示番号 33 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	8 ベックウィズ・ヴィーデマン（Beckwith-Wiedemann）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	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：（　　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	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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 33 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]　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　　記載年月日　年　月　日
医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日
電話番号

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

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〉

病名	9 アンジェルマン（Angelman）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	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：（　　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	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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]　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　　記載年月日　年　月　日
医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日
電話番号

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

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〉

病名	10　5ｐ―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	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：（　　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	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 ） 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：（　　）
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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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

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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

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〉

病名	11　4ｐ−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	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：（　　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	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 ） 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：（　　）
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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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
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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

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〉 1/2

病名	12 18トリソミー症候群	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	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：（ 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	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 ） 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：（ ）
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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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
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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

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〉 1/2

病名	13 13トリソミー症候群	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	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：（　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	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） 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：（　）
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]	

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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
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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

告示番号 5 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	14 ダウン（Down）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	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：（　　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	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 5　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

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]
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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

告示番号 7 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	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。）	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

具体的な疾病名	（ ）	最終受診日 （ 年 月 日 ）
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]	
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] 麻痺：[なし ・ あり ・ 不明]　痙攣：[なし ・ あり]　意識障害：[なし ・ あり]	
症状 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：（ 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	染色体検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（ 年 月 日 ） 所見：（ ）
遺伝学的検査	FISH：[未実施 ・ 実施]　実施日：（ 年 月 日 ） 所見：（ ）
遺伝学的検査	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 ） 所見：（ ）
遺伝学的検査	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：（ ）
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）：（ ）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 7　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

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]
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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

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〉 1/2

病名	16 CFC（cardio-facio-cutaneous）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	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：（　　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	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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

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　]
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　　記載年月日　　年　　月　　日
医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日
電話番号

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

告示番号 34 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	17 マルファン（Marfan）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	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：（　　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	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]　TGFB2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] 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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 34　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
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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

告示番号 39 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	18 ロイス・ディーツ（Loeys-Dietz）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	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：（　　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） 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 ］ TGFB2遺伝子異常：［ なし ・ あり ］　TGFB3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 ］　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 ］ 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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 39　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

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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

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〉 1/2

病名	19 カムラティ・エンゲルマン（Camurati-Engelmann）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	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：（　　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） TGFB1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] 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]
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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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

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
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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

告示番号 14 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	20 コステロ（Costello）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	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：（　　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	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 14 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]　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　　記載年月日　年　月　日
医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日
電話番号

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

告示番号 28 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	21 チャージ（CHARGE）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	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：（　　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	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]
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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 28　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

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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

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〉 1/2

病名	22 ハーラマン・ストライフ（Hallermann-Streiff）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	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	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：（　　）
	CT検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 部位：（　　） 所見：（　　）
	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：（　　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：（　　）
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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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

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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

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〉

病名	23 色素失調症	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	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：（　　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：（　　）
眼科学的検査	眼底検査：[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 ）　IKBKG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] 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

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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

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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

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〉

病名	24 アントレー・ビクスラー（Antley-Bixler）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：（　　） 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：（　　）
	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	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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〉

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
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　　記載年月日　年　月　日

医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日

電話番号

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。

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〉

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

告示番号 32 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〉 1/3

病名	25 ファイファー（Pfeiffer）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：（　　） 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）：（　　）
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] 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）：（　　）
症状	呼吸器・循環器	呼吸障害：[なし ・ あり] 詳細：（　　）
症状	眼	眼球突出：[なし ・ あり]　斜視：[なし ・ あり]
症状	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
症状	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：（　　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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 32 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〉 2/3

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
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　　記載年月日　年　月　日

医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日

電話番号

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。

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 32 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〉 3/3

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

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〉 1/2

病名	26 コフィン・シリス（Coffin-Siris）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	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：（　　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	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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]　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　　記載年月日　年　月　日
医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日
電話番号

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

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〉 1/2

病名	27 シンプソン・ゴラビ・ベーメル（Simpson-Golabi-Behmel）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	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：（　　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	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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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
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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

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〉 1/2

病名	28 スミス・レムリ・オピッツ（Smith-Lemli-Opitz）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	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：（　　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	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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

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　　記載年月日　年　月　日
医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日
電話番号

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

告示番号 35 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	29 メビウス（Moebius）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	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：（　　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		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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 35　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

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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

告示番号 36 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	30 モワット・ウィルソン（Mowat-Wilson）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	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：（　　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	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）　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）	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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 36　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　]　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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

告示番号 37 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〉

病名	31 ヤング・シンプソン（Young-Simpson）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	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：（　　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	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）　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]	

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 37　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
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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

告示番号 31 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	32 VATER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	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：（　　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	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]	

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

告示番号 31　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
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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

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〉 1/2

病名	33 ＭＥＣＰ２重複症候群	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	筋・骨格	側彎：[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] 手・腕の常同運動：[なし ・ あり]　痙性麻痺（進行性）：[なし ・ あり ・ 不明]　睡眠障害：[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）：（ ）
	呼吸器・循環器	呼吸障害（睡眠時）：[なし ・ あり]
	耳鼻咽喉	アデノイド肥大：[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	血清IgA：（ ）mg/dL　実施日：（ 年 月 日 ） 血清IgG：（ ）mg/dL　実施日：（ 年 月 日 ） IgGサブクラス：IgG2：（ ）mg/dL　実施日：（ 年 月 日 ）
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	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：（ ）
	MLPA：[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	消化器疾患の合併：[なし ・ あり] 詳細：（ ）
	合併症（その他）：（ ）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〉

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　]　抗生物質：[　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
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　　記載年月日　　年　　月　　日 医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日 電話番号 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

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　　記載年月日　　年　　月　　日
医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日
電話番号

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

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〉 1/2

病名	35 鏡・緒方症候群	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	主症状	小胸郭（コートハンガー型／ベル型）：[なし ・ あり]　臍帯ヘルニア：[なし ・ あり] 腹直筋離開：[なし ・ あり]　前額部突出、眼瞼裂狭小、平坦な鼻梁、小顎、前向き鼻孔、突出した人中を含む特徴的顔貌：[なし ・ あり]
	副症状	発達障害：[なし ・ あり ・ 不明]　摂食障害：[なし ・ あり]　翼状頚／短頚：[なし ・ あり] 喉頭軟化症：[なし ・ あり]　関節拘縮：[なし ・ あり]　側弯症：[なし ・ あり] 鼠径ヘルニア：[なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	呼吸障害：[なし ・ あり] 詳細：（　　）
	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] 発達障害（その他）：（　　）
	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：（　　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	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：（　　）
	遺伝学的検査（その他）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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

その他の所見（申請時）　※直近の状況を記載		
合併症	腫瘍	肝芽腫の合併：[　なし　・　あり　]　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）：(　　)
家族歴		本疾患の家族歴：[　なし　・　あり　・　不明　] 詳細：(　　)
出生歴		妊娠中羊水過多及び胎盤過形成：[　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　]　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：[　なし　・　あり　]　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
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　　記載年月日　　年　　月　　日
医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日
電話番号

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

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〉

病名	36 シア・ギブス（Xia-Gibbs）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：（　　）
特異的主要症状等		特徴的顔貌（幅広い前額部、耳介低位、眼間開離、眼瞼裂斜上／眼瞼裂斜下、低い鼻梁、薄い上口唇など）：[なし ・ あり]
症状	筋・骨格	骨折：[なし ・ あり]　脱臼：[なし ・ あり]　側彎：[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] 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] てんかん：[なし ・ あり]　運動失調：[なし ・ あり ・ 不明]
	呼吸器・循環器	呼吸障害：[なし ・ あり] 詳細：（　　）
		喉頭軟化症：[なし ・ あり]
	全身	成長障害：[なし ・ あり]　低身長（−2.0SD以下）：[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：（　　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	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 ）　AHDC1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 所見：（　　）
	DNAメチル化解析：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日 ） 所見：（　　）
	遺伝学的検査（その他）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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

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）：（　　）
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　　記載年月日　　年　　月　　日
医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日
電話番号

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

告示番号 21 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	37 シャーフ・ヤング（Schaaf-Yang）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	低身長（−2.0SD以下）：[なし ・ あり]
	筋・骨格	関節拘縮：[なし ・ あり]　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] 自閉スペクトラム症：[なし ・ あり ・ 不明]
	呼吸器・循環器	睡眠時無呼吸：[なし ・ あり] 呼吸障害（その他）：（　　）
	消化器	胃食道逆流症：[なし ・ あり]　便秘：[なし ・ あり]
	内分泌・代謝	性腺機能低下：[なし ・ あり]
	眼	斜視：[なし ・ あり] 眼症状（その他）：（　　）
	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：（　　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	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）　MAGEL2遺伝子異常：[なし ・ あり] 所見：（　　）
	DNAメチル化解析：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） 所見：（　　）
	遺伝学的検査（その他）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 21 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	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）：（　　）
家族歴		本疾患の家族歴：[　なし　・　あり　・　不明　] 詳細：（　　）

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　]
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　　記載年月日　　年　　月　　日
医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日
電話番号

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

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〉 1/2

病名	38 トリーチャーコリンズ（Treacher Collins）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：（ ）
特異的主要症状等		外耳道閉鎖：[なし ・ あり]　耳小骨異形成：[なし ・ あり]　眼瞼裂斜下：[なし ・ あり] 頬骨弓低形成／欠損：[なし ・ あり]　下眼瞼外側の部分欠損／小窩：[なし ・ あり]
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] 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]　限局性学習障害：[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	後鼻孔閉鎖／狭窄：[なし ・ あり]　伝音性難聴：[なし ・ あり]
	消化器	摂食障害：[なし ・ あり]
	その他	口蓋裂：[なし ・ あり]　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：（ 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	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 ） TCOF1遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　POLR1B遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] POLR1C遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明]　POLR1D遺伝子異常：[なし ・ あり ・ 不明] 所見：（ ）
	DNAメチル化解析：[未実施 ・ 実施]　実施日：（ 年 月 日 ） 所見：（ ）
	遺伝学的検査（その他）：（ ）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

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〉　

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）：（　　）
家族歴		本疾患の家族歴：[　なし　・　あり　・　不明　] 詳細：（　　）
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　]
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：[　なし　・　あり　]　実施日：（　　年　　月　　日　） 術式：（　　） 所見：（　　）
リハビリテーション		補装具の使用：補聴器：[　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　　記載年月日　　年　　月　　日
医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日
電話番号

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

告示番号 40 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〉

病名	39 ロスムンド・トムソン（Rothmund-Thomson）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：（　　）　低身長（−2.0SD以下）：[なし ・ あり]
症状	筋・骨格	骨折：[なし ・ あり]　脱臼：[なし ・ あり]　骨格異常：[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] 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]　限局性学習障害：[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：（　　）
	皮膚・粘膜	色素沈着：[なし ・ あり]　多形皮膚萎縮症：[なし ・ あり]　日光過敏症：[なし ・ あり] 毛髪異常：[なし ・ あり]　爪異常：[なし ・ あり]
	眼	若年性白内障：[なし ・ あり]
	消化器	難治性下痢症：[なし ・ あり]
	全身	毛細血管拡張症：[なし ・ あり]
	内分泌・代謝	性腺機能低下：[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

病理検査	皮膚生検：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　　年　　月　　日） RECQL4蛋白欠損：[なし ・ あり ・ 不明]　ANAPC1タンパク欠損：[なし ・ あり ・ 不明] 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：（　　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	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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 40　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〉

遺伝学的検査		遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ）　RECQL4遺伝子異常：[なし ・ あり] ANAPC1遺伝子：[なし ・ あり] 所見：（　）
		DNAメチル化解析：[未実施 ・ 実施]　実施日：（　年　月　日 ） 所見：（　）
		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）：（　）
家族歴		本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：（　）
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]
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　　記載年月日　年　月　日
医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日
電話番号

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。

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 40 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〉

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

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〉

病名	40 染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康・生活衛生局長の定めるものに限る。） バインブリッジ・ロパース（Bainbridge–Ropers）症候群	受付種別	□ 継続 □ 転入 → 転出実施主体名（　　）

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：（　　） 特徴的顔貌（アーチ状の眉、円筒状の鼻、下に伸びた鼻中隔、厚い下口唇）：[なし ・ あり]
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：（　　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	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）　ASXL3遺伝子異常：[なし ・ あり] 所見：（　　）
	DNAメチル化解析：[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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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

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]
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　　記載年月日　年　月　日

医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日

電話番号

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

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〉

病名	40 染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康・生活衛生局長の定めるものに限る。） ヴィーデマン・スタイナー（Wiedemann-Steiner）症候群	受付種別	□ 継続 □ 転入 → 転出実施主体名（　　）

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：（　　） 特徴的顔貌（眼瞼裂狭小、丸い鼻尖、眼瞼裂斜下）：[なし ・ あり]
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：（　　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	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）　KMT2A遺伝子異常：[なし ・ あり] 所見：（　　）
	DNAメチル化解析：[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]

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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

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]
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　　記載年月日　年　月　日

医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日

電話番号

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

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〉

病名	40 染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康・生活衛生局長の定めるものに限る。） コーエン（Cohen）症候群	受付種別	□ 継続 □ 転入 → 転出実施主体名（　　）

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		小頭症（−2.0SD以下）：[なし ・ あり]　頭囲：（　　）cm　頭囲SD：（　　） 低身長（−2.0SD以下）：[なし ・ あり]　体幹部肥満：[なし ・ あり]
		特徴的顔貌：眼瞼裂斜下：[なし ・ あり]　長く濃い睫毛：[なし ・ あり]　波状の上眼瞼：[なし ・ あり] 高い鼻梁：[なし ・ あり]　短く低形成の人中：[なし ・ あり]　少し開いた口：[なし ・ あり] 高口蓋：[なし ・ あり]　目立つ門歯：[なし ・ あり]
症状	筋・骨格	細い四肢：[なし ・ あり]　先細りの指：[なし ・ あり]　関節過伸展：[なし ・ あり]　扁平足：[なし ・ あり]
	全身	易感染性：[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]
		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）：（　　）
		精神・神経症状（その他）：（　　）
	眼	脈絡網膜ジストロフィー：[なし ・ あり]　高度近視：[なし ・ あり] 眼症状（その他）：（　　）
	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	白血球数：（　　）/μL　好中球数：（　　）/μL　間欠的好中球減少症：[なし ・ あり] 赤血球数：（　　）×10⁴/μL　ヘモグロビン（Hb）：（　　）g/dL　ヘマトクリット（Ht）：（　　）% 血小板数：（　　）×10⁴/μL
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	染色体検査：[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）　VPS13B遺伝子異常：[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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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

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）：(　　)
家族歴		本疾患の家族歴：[　なし　・　あり　・　不明　] 詳細：(　　)

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　]
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
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　　記載年月日　　年　　月　　日

医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日

電話番号

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

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〉

病名	40	染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康・生活衛生局長の定めるものに限る。） ピット・ホプキンス（Pitt-Hopkins）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：（　　） 特徴的顔貌（目立った眼窩上縁を伴う窪んだ眼、幅広い鼻根部、短い人中）：[なし ・ あり]
症状	呼吸器・循環器	呼吸障害：[なし ・ あり] 詳細：（　　）
	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：（　　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	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 ）　TCF4遺伝子異常：[なし ・ あり] 所見：（　　）
	DNAメチル化解析：[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

合併所	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：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

2025a-001

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

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		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]
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　　記載年月日　年　月　日
医療機関所在地　　診断年月日　年　月　日
電話番号

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