告示番号	4	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	平成（　　）年度 小児慢性特定疾病　医療意見書	1/2

受給者番号（　　）		新規登録　・　継続　・　転入（転出地：　　）			
患者	ふりがな 氏名	男・女	生年月日	平成　年　月　日（満　歳）	
出生都道府県※1		出生体重	g	出生週数	在胎　週
現在の身長※2	.　cm	現在の体重※2	.　kg	母の生年月日	昭和 平成　年　月　日
発病	年　月 頃	初診日	年　月　日		
大分類病名	1　染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	細分類病名	12　18トリソミー症候群		

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1.臨床所見

現在の症状

該当するものに○をつけ、必要な場合には（ ）内に記載

現在の身長　（ －　　）　SD　　現在の体重　（ －　　）　SD　　頭囲　（　　）cm

発達・知能指数　（ 未実施　・　実施 →　　）

運動障害の有無　（ なし　・　あり → 寝たきり　・　坐位可　・　歩ける　・　走れる ）

その他特記すべき現在の症状　（　　）

2.検査所見

診断の根拠となった主な検査等の結果

該当するものに○をつけ、必要な場合には（ ）内に記載

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施　（ なし　・　あり ）

染色体検査　G分染法　（ 未実施　・　実施 → 詳細：　　）

FISH法　（ 未実施　・　実施 → 詳細：　　）

マイクロアレイ染色体検査　（ 未実施　・　実施 → 詳細：　　）

遺伝子検査　（ 未実施　・　実施 → 詳細：　　）

その他の遺伝学的検査　（ 未実施　・　実施 → 詳細：　　）

3.その他の所見

その他の現在の所見など

合併症状　（ 痙攣発作　・　意識障害　・　体温調節異常　・　骨折　・　脱臼 ）

腫瘍の合併がある場合

病理診断名		原発臓器	

腫瘍に対する治療　（ 不要　・　未開始　・　治療中　・　治療終了 → 治療終了日　年　月　日）

循環器合併症がある場合

主病名	
副病名1	
副病名2	

大動脈瘤の有無　（ なし　・　あり → 大動脈瘤破裂の危険性　（ なし　・　あり ））

NYHA分類※　（ Ⅰ　・　Ⅱ　・　Ⅲ　・　Ⅳ ）　※小学生以上の場合で記載可能な場合

1. 心臓の術後後遺症、合併症または続発症　（ なし　・　あり※ ）

※ありの場合は以下を記載

① 肺動脈狭窄（右室－肺動脈圧較差 20mmHg以上）　（ なし　・　あり ）

② 大動脈狭窄（左室－大動脈圧較差 20mmHg以上）　（ なし　・　あり ）

③ 大動脈縮窄（圧差 20mmHg以上）　（ なし　・　あり ）

④ 房室弁逆流（２度以上：三尖弁、僧帽弁、共通房室弁）　（ なし　・　あり ）

⑤ 半月弁逆流（２度以上：肺動脈弁、大動脈弁）　（ なし　・　あり ）

⑥ 肺高血圧症（収縮期血圧 40mmHg以上または平均圧 25mmHg以上）　（ なし　・　あり ）

⑦ 心筋障害　左室／体心室駆出率 0.6以下　（ なし　・　あり → 駆出率：　　）

⑧ 不整脈　（ なし　・　あり ）

※不整脈ありの場合 →　（ 心室期外収縮（ 多源性なし　・　多源性あり ）　・　上室頻拍　・　心室頻拍　・　心房粗細動　・　高度房室ブロック（Mobitz II または完全房室ブロック）　・　左脚ブロック ）

⑨ 心胸郭比 60%以上　（ なし　・　あり ）

⑩ その他特記すべき所見

2. 心臓以外の術後後遺症、合併症または続発症　（ なし　・　あり※ ）

※ありの場合は以下を記載

a. 慢性肝障害　（ なし　・　あり → 肝線維症　・　肝硬変　・　肝がん ）

b. 蛋白漏出性胃腸症（血清アルブミン値 3g/dL未満）　（ なし　・　あり ）

c. 慢性腎臓病（腎機能低下を認めるもの）　（ なし　・　あり ）

d. 精神発達遅滞（IQ70以下）　（ なし　・　あり ）

e. 運動麻痺　（ なし　・　あり ）

f. 症候性てんかん　（ なし　・　あり ）

g. その他　（ なし　・　あり → 所見：　　）

内分泌合併症がある場合	合併疾患名	
消化器合併症がある場合	合併疾患名	
呼吸器合併症がある場合	合併疾患名	
その他の合併症がある場合	合併疾患名	

告示番号	4	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	平成（　　）年度 小児慢性特定疾病　医療意見書

受給者番号（　　）	新規登録　・　継続　・　転入（転出地：　　）				
患者	ふりがな 氏名	男・女	生年月日	平成　年　月　日（満　歳）	
大分類病名	1　染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	細分類病名	12	18トリソミー症候群	

4. 経 過

現在の治療	投薬など　（ なし　・　あり※ ） ※投薬などがありの場合　（ 強心薬　・　利尿薬　・　抗不整脈薬　・　抗血小板薬　・　抗凝固薬　・　末梢血管治療薬　・　βブロッカー　・ 抗てんかん薬　・　人工呼吸管理　・　気管切開　・　経鼻エアウェイ　・　酸素療法　・　経管栄養（胃瘻他含む）　・ 中心静脈栄養 ）
過去の主な治療・検査など	

5. 今後の療法方針

就学・就労	1. 就学前　2. 小中学校（通常学級・ 通級 ・ 特別支援学級）　3. 特別支援学校（小中学部 ・ 専攻科を含む高等部） 4. 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　5. 大学（短期大学を含む）　6. 就労（就学中の就労も含む） 7. 未就学かつ未就労　8. その他（　　）									
現状評価	一つに○印 ： 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当： しない ・ する ・ 不明　　人工呼吸器等装着者認定基準に該当： しない ・ する ・ 不明									
治療見込期間	入院	年	月	日 から	年	月	日 まで			
	通院	年	月	日 から	年	月	日 まで	（ 月	回 ）	

上記の通り診断します。

医療機関名
および
所在地

科

平成　年　月　日　　医師名　　印

小児慢性特定疾病指定医番号