

告示番号		24		免疫疾患		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書（新規申請用）		1/2	
病名		44 免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症							受付種別		<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号				受診日		年 月 日							
ふりがな								(変更があった場合)					
氏名								ふりがな					
(Alphabet)								以前の登録氏名					
								(Alphabet)					
生年月日		年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別		男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重		g		出生週数		在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重		身長 (測定日)		cm (SD)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
										肥満度			
		年 月 日				年 月 日				%			
発病時期		年 月 頃		初診日		年 月 日							
就学・就労状況		就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()											
手帳取得状況		身体障害者手帳		なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)				療育手帳		なし ・ あり			
		精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)									
現状評価		治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり			
		人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当				する ・ しない ・ 不明			
臨床所見（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載													
症状	全身	体重増加不良：[なし ・ あり]				発熱：[なし ・ あり]				リンパ節腫脹：[なし ・ あり]			
	皮膚・粘膜	発疹：[なし ・ あり] 性状：() 出血斑：[なし ・ あり]				色素脱失：[なし ・ あり]				口内炎：[なし ・ あり]			
	筋・骨格	関節炎：[なし ・ あり]											
	消化器	肝腫：[なし ・ あり]				脾腫大：[なし ・ あり]				下痢：[なし ・ あり]			
	精神・神経	精神運動発達遅滞：[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]				痙攣：[なし ・ あり]							
	その他	外胚葉異常所見：歯牙欠損 / 萌出不全：[なし ・ あり] 円錐状歯：[なし ・ あり] 粗な頭髪や眉毛：[なし ・ あり] 外胚葉異常所見 (その他)：() 症状 (その他)：()				発汗低下または無汗症：[なし ・ あり]							
臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載													
症状	全身	体重増加不良：[なし ・ あり]				発熱：[なし ・ あり]				リンパ節腫脹：[なし ・ あり]			
	皮膚・粘膜	発疹：[なし ・ あり] 性状：() 出血斑：[なし ・ あり]				色素脱失：[なし ・ あり]				口内炎：[なし ・ あり]			
	筋・骨格	関節炎：[なし ・ あり]											
	消化器	肝腫：[なし ・ あり]				脾腫大：[なし ・ あり]				下痢：[なし ・ あり]			
	精神・神経	精神運動発達遅滞：[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]				痙攣：[なし ・ あり]							
	その他	外胚葉異常所見：歯牙欠損 / 萌出不全：[なし ・ あり] 円錐状歯：[なし ・ あり] 粗な頭髪や眉毛：[なし ・ あり] 外胚葉異常所見 (その他)：() 症状 (その他)：()				発汗低下または無汗症：[なし ・ あり]							
検査所見（診断時） ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載													
血液検査	白血球数：() / μ L		好中球：() %		リンパ球：() %		単球：() %						
	好酸球：() %		網赤血球：() %		赤血球数：() $\times 10^4 / \mu$ L		ヘモグロビン (Hb)：() g/dL						
リンパ球機能検査	ヘマトクリット (Ht)：() %		血小板数：() $\times 10^4 / \mu$ L		血清IgG：() mg/dL		血清IgA：() mg/dL		血清IgM：() mg/dL		血清総IgE：() IU/mL		
	IgG1：() mg/dL		IgG2：() mg/dL		IgG3：() mg/dL		IgG4：() mg/dL						
	CH50：() U/mL												
	リンパ球刺激試験：PHA 反応：[未実施 ・ 実施]				PHA 反応 (検査方法)：()								
	PHA 反応 (測定値)：() cpm				PHA 反応 (基準値)：() cpm				PHA 反応 SI (Stimulation index)：()				
	リンパ球機能検査 (その他)：[未実施 ・ 実施]												
細胞表面抗原検査	リンパ球サブセット解析：CD4：() % CD8：() % T細胞 (%)：() % T細胞絶対数：() / μ L				B細胞 (%)：() % B細胞絶対数：() / μ L NK細胞 (%)：() % NK細胞絶対数：() / μ L								
	細胞表面抗原検査 (その他)：[未実施 ・ 実施]												
感染症免疫学的検査	麻疹ウイルス抗体価 (NT)：() 倍 ・ 未実施				麻疹ウイルス抗体価 (PA)：() 倍 ・ 未実施				麻疹ウイルスIgG (EIA)：() ・ 未実施				
	EBV VCA IgG (EIA)：() ・ 未実施				EBV VCA IgM (EIA)：() ・ 未実施				EBV EBNA (EIA)：() ・ 未実施				
	EBV VCA IgG (FA)：() 倍 ・ 未実施				EBV VCA IgM (FA)：() 倍 ・ 未実施				EBV EBNA (FA)：() 倍 ・ 未実施				
	HIV 抗原 ・ 抗体測定：()												
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日)				遺伝子名：()								
	DNA 変異：()												
	アミノ酸変異：()												
蛋白発現検査：[未実施 ・ 正常 ・ 減少 ・ 欠損]													

受給者番号（）患者氏名（）

告示番号

24

免疫疾患（）年度

小児慢性特定疾病 医療意見書（新規申請用）

2/2

検査所見（申請時）※直近の状況を記載

血液検査

白血球数：（）/μL
好酸球：（）%
ヘマトクリット（Ht）：（）%
血清IgG：（）mg/dL
IgG1：（）mg/dL
CH50：（）U/mL

好中球：（）%
網赤血球：（）%
血小板数：（）×10⁴/μL
血清IgA：（）mg/dL
IgG2：（）mg/dL

リンパ球：（）%
赤血球数：（）×10⁴/μL
血清IgM：（）mg/dL
IgG3：（）mg/dL

単球：（）%
ヘモグロビン（Hb）：（）g/dL
血清総IgE：（）IU/mL
IgG4：（）mg/dL

リンパ球機能検査

リンパ球刺激試験：PHA反応：[未実施 ・ 実施]
PHA反応（測定値）：（）cpm
リンパ球機能検査（その他）：[未実施 ・ 実施]
所見：（）

PHA反応（検査方法）：（）
PHA反応（基準値）：（）cpm
PHA反応SI（Stimulation index）：（）

細胞表面抗原検査

リンパ球サブセット解析：CD4：（）%
CD8：（）%
T細胞（%）：（）%
B細胞（%）：（）%
細胞表面抗原検査（その他）：[未実施 ・ 実施]
所見：（）

CD8：（）%
T細胞（%）：（）%
NK細胞（%）：（）%
B細胞絶対数：（）/μL
NK細胞絶対数：（）/μL

感染症免疫学的検査

麻疹ウイルス抗体価（NT）：（）倍・未実施
EBV VCA IgG（EIA）：（）・未実施
EBV VCA IgG（FA）：（）倍・未実施
HIV 抗原・抗体測定：（）
特異的抗体（その他）：（）

麻疹ウイルス抗体価（PA）：（）倍・未実施
EBV VCA IgM（EIA）：（）・未実施
EBV VCA IgM（FA）：（）倍・未実施
EBV EBNA（EIA）：（）・未実施
EBV EBNA（FA）：（）倍・未実施

遺伝学的検査

遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]
DNA変異：（）
アミノ酸変異：（）
蛋白発現検査：[未実施 ・ 正常 ・ 減少 ・ 欠損]

実施日：（年月日）
遺伝子名：（）
（）
（）

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：（）

家族歴

本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明]
詳細：（）

予防接種歴

肺炎球菌ワクチン接種歴：[なし ・ あり]
詳細：（）

既往歴

アレルギー疾患：[なし ・ あり]
炎症性腸疾患：[なし ・ あり]
中耳炎：[なし ・ あり]
皮膚膿瘍：[なし ・ あり]
ウイルス感染（水痘・EBVなど）の重症化：[なし ・ あり]
既往歴（その他）：（）

自己免疫疾患：[なし ・ あり]
臍帯脱落遅延：[なし ・ あり]
肺炎：[なし ・ あり]
皮膚粘膜カンジダ症：[なし ・ あり]

悪性腫瘍：[なし ・ あり]
易感染性：[なし ・ あり]
髄膜炎：[なし ・ あり]
ニューモシスチス肺炎：[なし ・ あり]
抗酸菌感染：[なし ・ あり]

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

ステロイド薬：[なし ・ あり]
予防投与（抗菌薬）：[なし ・ あり]
免疫グロブリン療法：[未実施 ・ 静注 ・ 皮下注]
補充療法：[なし ・ あり]
免疫抑制薬：[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]
用量：（）g/週
詳細：（）

遺伝子治療

遺伝子治療：[未実施 ・ 実施]
実施日：（年月日）

移植

造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定]
ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明]
HLAアレル一致度：[8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明]
HLA抗原一致度：[完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明]
前処置：（）

実施日：（年月日）
移植細胞：[骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明]
ex vivo細胞除去：[未実施 ・ 実施 ・ 不明]

治療

治療（その他）：（）

今後の治療方針

今後の治療方針：（）

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名記載年月日年月日

医療機関住所診療科医師名（印）

小児慢性特定疾病 指定医番号（）