

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（新規申請用）		1/3							
病名		24 アントレー・ビクスラー（Antley-Bixler）症候群								受付種別		<input type="checkbox"/> 新規									
受給者番号				受診日		年		月								日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)															
生年月日		年		月		日		意見書記載時の年齢		歳		か月		日		性別		男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重		g		出生週数		在胎		週		日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県		() 市区町村	
現在の 身長・体重		身長 (測定日)		cm (SD)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI		肥満度				%	
				年		月				日		年									
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																					
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)：()																			
特異的主要症状等		頭蓋：頭蓋縫合早期癒合：[なし ・ あり] 顔貌：西洋梨様と表現される鼻、耳介奇形、外耳道閉鎖、上顎低形成、後鼻孔狭窄を含む特徴的な顔貌：[なし ・ あり] 四肢：ワモ状指、上腕骨・橈骨の骨性癒合、多発関節拘縮：[なし ・ あり] 腎・泌尿器生殖器：先天性副腎皮質過形成、女兒では外性器の男性化、男児では外性器の発育不全：[なし ・ あり]																			
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]																			
		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 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)：()																			
臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載																					
身体所見		頭囲：()cm 頭囲SD：() 頭蓋変形：[なし ・ 舟状頭蓋 ・ 前斜頭蓋 ・ 後斜頭蓋 ・ 三角頭蓋 ・ 短頭蓋 ・ 塔状頭蓋] 水頭症：[なし ・ あり] キアリ奇形：[なし ・ あり]																			
病型		頭蓋骨縫合早期癒合部位：[矢状縫合 ・ 冠状縫合 ・ 人字縫合 ・ 前頭縫合 ・ 鱗状縫合] 癒合部位 (その他)：()																			
症状	全身	低身長 (身長－1.5SD以下)：[なし ・ あり]																			
	筋・骨格	骨折：[なし ・ あり] 脱臼：[なし ・ あり] 合指 (趾) 症：[なし ・ あり] 手指異常：[なし ・ あり] 足趾異常：[なし ・ あり] 筋・骨格症状 (その他)：()																			
	精神・神経	精神発達遅滞：[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害：[なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 麻痺：[なし ・ あり ・ 不明] 痙攣：[なし ・ あり] 意識障害：[なし ・ あり] 嚥下障害：[なし ・ あり]																			

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（新規申請用）		2/3
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] 注意欠如多動症：[なし ・ あり ・ 不明] 発達障害（その他）：（ ）			自閉スペクトラム症：[なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症：[なし ・ あり ・ 不明]		
	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（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		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：[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 ） 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）：（ ）					
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：[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		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〈新規申請用〉	3/3
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：（ 年 月 日 ）							
	POR遺伝子異常：[なし ・ あり] FGFR2遺伝子異常：[なし ・ あり]							
	遺伝子異常（その他）：（ ）							
	遺伝学的検査（その他）：（ ）							
検査所見（その他）	検査所見（その他）：（ ）							
その他の所見（申請時） ※直近の状況を記載								
合併症	合併症：[なし ・ あり]							
	詳細：（ ）							
経過（申請時） ※直近の状況を記載								
薬物療法	薬物療法：[なし ・ あり]							
	詳細：（ ）							
呼吸管理	酸素療法：[なし ・ あり] 経鼻エアウェイ：[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり]							
	気管切開管理：[なし ・ あり] 人工呼吸管理：[なし ・ あり]							
栄養管理	経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]							
手術	頭蓋骨手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：（ 年 月 日 ） 実施回数：（ ）回目							
	術式：（ ）							
	所見：（ ）							
	眼窩手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：（ 年 月 日 ） 実施回数：（ ）回目							
	術式：（ ）							
	所見：（ ）							
顔面骨手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：（ 年 月 日 ） 実施回数：（ ）回目								
術式：（ ）								
所見：（ ）								
水頭症手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：（ 年 月 日 ） 実施回数：（ ）回目								
術式：（ ）								
所見：（ ）								
大後頭孔減圧術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：（ 年 月 日 ） 実施回数：（ ）回目								
術式：（ ）								
所見：（ ）								
治療	治療（その他）：（ ）							
今後の治療方針	今後の治療方針：（ ）							
	治療見込み期間（入院） 開始日：（ 年 月 日 ） 終了日：（ 年 月 日 ）							
	治療見込み期間（外来） 開始日：（ 年 月 日 ） 終了日：（ 年 月 日 ） 通院頻度 （ ）回／月							
医療機関・医師署名								
上記の通り診断します。								
医療機関名			記載年月日			年 月 日		
医療機関住所			診療科					
			医師名			(印)		
			小児慢性特定疾病 指定医番号 （			）		