

病名	1 胸郭不全症候群					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	
		年 月 日				年 月 日	肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日					
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり		
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)						
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (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	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] BMI: [10未満 ・ 10以上15未満 ・ 15以上20未満 ・ 20以上25未満 ・ 25以上] 経口摂取困難: [なし ・ あり] 体重増加不良: [なし ・ あり] 反復する下気道感染: [なし ・ あり]							
	筋・骨格	脊柱変形: [なし ・ あり] 病型: [側弯 ・ 後弯 ・ 前弯 ・ 後側弯 ・ 前側弯 ・ その他] 病型 (その他): ()							
		胸郭変形: [なし ・ あり] 病型: [漏斗胸 ・ 樽状胸郭 ・ 回旋変形] 病型 (その他): ()							
		筋力低下: 上肢: [なし ・ あり ・ 不明] 下肢: [なし ・ あり ・ 不明] 四肢: [なし ・ あり ・ 不明]							
	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] 痙性麻痺: [なし ・ あり ・ 不明] 弛緩性麻痺: [なし ・ あり ・ 不明] てんかん: [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): ()									
呼吸器・循環器	呼吸困難: [なし ・ あり]								
その他	症状 (その他): ()								
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] BMI: [10未満 ・ 10以上15未満 ・ 15以上20未満 ・ 20以上25未満 ・ 25以上] 経口摂取困難: [なし ・ あり] 体重増加不良: [なし ・ あり] 反復する下気道感染: [なし ・ あり]							
	筋・骨格	脊柱変形: [なし ・ あり] 病型: [側弯 ・ 後弯 ・ 前弯 ・ 後側弯 ・ 前側弯 ・ その他] 病型 (その他): ()							
		胸郭変形: [なし ・ あり] 病型: [漏斗胸 ・ 樽状胸郭 ・ 回旋変形] 病型 (その他): ()							
		筋力低下: 上肢: [なし ・ あり ・ 不明] 下肢: [なし ・ あり ・ 不明] 四肢: [なし ・ あり ・ 不明]							
	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] 痙性麻痺: [なし ・ あり ・ 不明] 弛緩性麻痺: [なし ・ あり ・ 不明] てんかん: [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): ()									
呼吸器・循環器	呼吸困難: [なし ・ あり]								
その他	症状 (その他): ()								

告示番号 1 骨系統疾患 () 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 (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

生理機能検査	6分間歩行検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	呼吸機能検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	睡眠ポリソムノグラフィ検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
画像検査	超音波検査 (胎児): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	単純X線検査 (脊柱): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	CT検査 (脊柱): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	MRI検査 (脊柱): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()

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

生理機能検査	6分間歩行検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	呼吸機能検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	睡眠ポリソムノグラフィ検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
画像検査	超音波検査 (胎児): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	単純X線検査 (脊柱): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	CT検査 (脊柱): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	MRI検査 (脊柱): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 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	合併症: [なし ・ あり] 染色体異常: [なし ・ あり] 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	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
栄養管理	中心静脈栄養: [なし ・ あり] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]
呼吸管理	酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 人工呼吸管理: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり] 気管挿管: [なし ・ あり]
リハビリテーション	矯正ギプス: [なし ・ あり] 開始時期: (年 月) 詳細: ()
	矯正装具: [なし ・ あり] 開始時期: (年 月) 装具の種類: [CTLSO ・ TLSO ・ その他] 詳細: ()
手術	手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: () 所見: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度 ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日
 医療機関住所 診療科
 医師名 (印)
 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

病名	2 軟骨無形成症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規					
受給者番号			受診日	年 月 日								
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢		歳	か	月	日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村				
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI			
		年	月	日		年	月	日	肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日								
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()											
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり				
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)								
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり				
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明				
臨床所見 (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	身体所見	水頭症: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]								
		所見: ()										
		大孔狭窄: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]								
		所見: ()										
		脊柱管狭窄: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]								
	所見: ()											
	脊髄・馬尾圧迫: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]									
所見: ()												
神経障害: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]										
所見: ()												
全身	四肢短縮型の低身長: [なし ・ あり]											
筋・骨格	三尖手: [なし ・ あり]											
その他	特徴的な顔貌: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()											
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載												
症状	身体所見	水頭症: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]								
		所見: ()										
		大孔狭窄: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]								
		所見: ()										
		脊柱管狭窄: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]								
	所見: ()											
	脊髄・馬尾圧迫: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]									
所見: ()												
神経障害: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]										
所見: ()												
全身	四肢短縮型の低身長: [なし ・ あり]											
筋・骨格	三尖手: [なし ・ あり]											
その他	特徴的な顔貌: [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	C型ナトリウム利尿ペプチド (CNP): ()pg/mL ・ 未実施					総コレステロール: ()mg/dL ・ 未実施						
	LDLコレステロール: ()mg/dL ・ 未実施					HDLコレステロール: ()mg/dL ・ 未実施						

告示番号 13 骨系統疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 2/2

画像検査	単純X線検査 (骨) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 脊椎弓根間距離の狭小化 : [なし ・ あり] 座骨切痕の短縮 : [なし ・ あり] 円形の腸骨 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()
	CTまたはMRI検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()

遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) FGFR3遺伝子異常 : [なし ・ あり] 所見 : ()
--------	---

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	C型ナトリウム利尿ペプチド (CNP) : ()pg/mL ・ 未実施 LDLコレステロール : ()mg/dL ・ 未実施 総コレステロール : ()mg/dL ・ 未実施 HDLコレステロール : ()mg/dL ・ 未実施
------	---

画像検査	単純X線検査 (骨) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 脊椎弓根間距離の狭小化 : [なし ・ あり] 座骨切痕の短縮 : [なし ・ あり] 円形の腸骨 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()
	CTまたはMRI検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()

遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) FGFR3遺伝子異常 : [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	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]
-----	----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	補充療法 : [なし ・ あり] 詳細 : ()
	機能抑制療法 : [なし ・ あり] 詳細 : ()
	薬物療法 (その他) : ()

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
	成長ホルモン治療の有無 : [あり ・ なし] 成長ホルモン治療申請の有無 (※身長 -3.0SD以下の場合に成長ホルモン治療初回申請可) : [なし ・ あり]

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名	記載年月日	年	月	日
医療機関住所	診療科			
	医師名			(印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

病名	3 軟骨低形成症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI	
		年 月 日		年 月 日		肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日					
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり		
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)						
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明	
臨床所見 (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	水頭症: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]						
	所見: ()								
	大孔狭窄: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]						
	所見: ()								
	脊柱管狭窄: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]						
所見: ()									
脊髄・馬尾圧迫: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]							
所見: ()									
神経障害: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]							
所見: ()									
症状	症状・経過: ()								
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
身体所見	水頭症: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]						
	所見: ()								
	大孔狭窄: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]						
	所見: ()								
	脊柱管狭窄: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]						
所見: ()									
脊髄・馬尾圧迫: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]							
所見: ()									
神経障害: [なし ・ あり]		手術の必要性: [なし ・ あり]							
所見: ()									
症状	症状・経過: ()								
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	C型ナトリウム利尿ペプチド (CNP): () pg/mL ・ 未実施				総コレステロール: () mg/dL ・ 未実施				
	LDLコレステロール: () mg/dL ・ 未実施				HDLコレステロール: () mg/dL ・ 未実施				
画像検査	単純X線検査 (骨): [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: ()									

遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) FGFR3遺伝子異常: [なし ・ あり] 所見: ()
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	C型ナトリウム利尿ペプチド (CNP): ()pg/mL ・ 未実施 総コレステロール: ()mg/dL ・ 未実施 LDLコレステロール: ()mg/dL ・ 未実施 HDLコレステロール: ()mg/dL ・ 未実施
画像検査	単純X線検査 (骨): [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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) FGFR3遺伝子異常: [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	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]
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	補充療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
	機能抑制療法: [なし ・ あり] 詳細: ()
	薬物療法 (その他): ()
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
	成長ホルモン治療の有無: [あり ・ なし] 成長ホルモン治療申請の有無 (※身長 -3.0SD以下の場合に成長ホルモン治療初回申請可): [なし ・ あり]
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科
	医師名 (印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

病名	4 骨形成不全症				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規	
受給者番号			受診日	年 月 日			
ふりがな 氏名 (Alphabet)					(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)		
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢		歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所 () 都道府県 () 市区町村			
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI
	年 月 日	年 月 日		年 月 日	年 月 日		肥満度 %
発病時期	年 月 頃	初診日	年 月 日				
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()						
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)			療育手帳	なし ・ あり	
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)				
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能			運動制限の必要性		なし ・ あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明	
臨床所見 (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	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]					
	筋・骨格	骨折 : [なし ・ あり] 骨変形 : [なし ・ あり]					
	眼	青色強膜 : [なし ・ あり]					
	耳鼻咽喉	難聴 : [なし ・ あり]					
	その他	歯牙形成不全 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()					
臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載							
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]					
	筋・骨格	骨折 : [なし ・ あり] 骨変形 : [なし ・ あり]					
	眼	青色強膜 : [なし ・ あり]					
	耳鼻咽喉	難聴 : [なし ・ あり]					
	その他	歯牙形成不全 : [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							
骨塩定量検査	骨塩定量検査 (DEXA法、腰椎) : [未実施 ・ 実施]			実施日 : (年 月 日)			
	骨密度 : () g/cm ²			同年齢比較 : () %			
骨塩定量検査	骨塩定量検査 (DEXA法、その他) : [未実施 ・ 実施]			実施日 : (年 月 日)			
	部位 : ()			骨密度 : () g/cm ² 同年齢比較 : () %			
画像検査	単純X線検査 (骨) : [未実施 ・ 実施]			実施日 : (年 月 日)			
		頭蓋骨のWormian bone : [なし ・ あり]		長管骨の骨折および変形 : [なし ・ あり]		細い長管骨 : [なし ・ あり]	
		椎体圧迫骨折 : [なし ・ あり]		所見 (その他) : ()			
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施]			実施日 : (年 月 日)			
		所見 : ()					
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							
骨塩定量検査	骨塩定量検査 (DEXA法、腰椎) : [未実施 ・ 実施]			実施日 : (年 月 日)			
	骨密度 : () g/cm ²			同年齢比較 : () %			
骨塩定量検査	骨塩定量検査 (DEXA法、その他) : [未実施 ・ 実施]			実施日 : (年 月 日)			
	部位 : ()			骨密度 : () g/cm ² 同年齢比較 : () %			

告示番号 **3** 骨系統疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/2**

画像検査	単純X線検査 (骨) : [未実施 ・ 実施] 頭蓋骨のWormian bone : [なし ・ あり] 椎体圧迫骨折 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()	実施日 : (年 月 日) 長管骨の骨折および変形 : [なし ・ あり]	細い長管骨 : [なし ・ あり]
------	---	--	---------------------

遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 所見 : ()	実施日 : (年 月 日)
--------	----------------------------------	-----------------

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

家族歴	本疾患の家族歴 : [なし ・ あり ・ 不明]
-----	----------------------------

既往歴	骨折 : [なし ・ あり]
-----	------------------

鑑別診断	虐待児症候群 : [なし ・ あり] Ehlers Danlos 症候群 : [なし ・ あり]	低ホスファターゼ症 : [なし ・ あり]	多発性線維性骨異形成症 : [なし ・ あり]
------	---	-------------------------	---------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	補充療法 : [なし ・ あり] 詳細 : ()
------	--------------------------------

薬物療法	機能抑制療法 : [なし ・ あり] 詳細 : ()
------	----------------------------------

薬物療法 (その他) : ()

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

治療	治療 (その他) : ()
----	----------------

今後の治療方針	今後の治療方針 : ()
---------	---------------

今後の治療方針	治療見込み期間 (入院) 開始日 : (年 月 日) 終了日 : (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日 : (年 月 日) 終了日 : (年 月 日) 通院頻度 () 回/月
---------	---

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名	記載年月日	年	月	日
医療機関住所	診療科	医師名	(印)	
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

病名	5 低ホスファターゼ症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI		
		年 月 日			年 月 日		肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日					
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり		
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)						
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (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	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			膝変形: [なし ・ あり]				
	耳鼻咽喉	感音性難聴: [なし ・ あり]			伝音性難聴: [なし ・ あり]		混合性難聴: [なし ・ あり]		
	その他	乳歯の早期脱落 (4歳未満): [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	指極 (Arm span): () cm								
症状	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり]			膝変形: [なし ・ あり]				
	耳鼻咽喉	感音性難聴: [なし ・ あり]			伝音性難聴: [なし ・ あり]		混合性難聴: [なし ・ あり]		
	その他	乳歯の早期脱落 (4歳未満): [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									
アミノ酸分析 (尿)	ホスホエタノールアミンの増加: [なし ・ あり ・ 不明]								
血液検査	ALP: () U/L		実施日: (年 月 日)						
骨塩定量検査	骨塩定量検査 (DEXA法): [未実施 ・ 実施]			実施日: (年 月 日)		部位: [腰椎 ・ その他]			
	骨密度: () g/cm ³		同年齢比較: () %						
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]			実施日: (年 月 日)		TNSALP 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): ()								
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
アミノ酸分析 (尿)	ホスホエタノールアミンの増加: [なし ・ あり ・ 不明]								
血液検査	ALP: () U/L		実施日: (年 月 日)						
骨塩定量検査	骨塩定量検査 (DEXA法): [未実施 ・ 実施]			実施日: (年 月 日)		部位: [腰椎 ・ その他]			
	骨密度: () g/cm ³		同年齢比較: () %						
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]			実施日: (年 月 日)		TNSALP 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: ()								
既往歴	骨折: [なし ・ あり] 部位: ()								

妊娠出産歴 (女子のみ)	妊娠歴: [なし ・ あり ・ 不明] 出産歴: [なし ・ あり ・ 不明]	分娩様式: [経膈分娩 ・ 帝王切開 ・ 不明]
-----------------	--	----------------------------

経過 (申請時) ※直近の状況を記載

薬物療法	酵素補充療法: [未実施 ・ 実施]	導入開始日: (年 月 日)
------	----------------------	------------------

治療	治療 (その他): ()
----	---------------

今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日)
	治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度 ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。			
医療機関名	記載年月日	年	月 日
医療機関住所	診療科		
	医師名		(印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

病名	6 大理石骨病			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	
	年 月 日		年 月 日		肥満度	%

発病時期	年 月 頃	初診日	年 月 日	
------	-------	-----	-------	--

就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()				
---------	--	--	--	--	--

手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)	療育手帳	なし ・ あり
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)		

現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

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	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	成長障害: [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	易出血性: [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨髄炎: [なし ・ あり] 部位: ()				
	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] 顔面神経麻痺: [なし ・ あり] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [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): () 脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()				
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]				
	眼	視力低下: [なし ・ あり]				
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB				
その他	歯牙形成不全: [なし ・ あり] 水頭症: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()					

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	成長障害: [なし ・ あり]	易感染性: [なし ・ あり]	易出血性: [なし ・ あり]	
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨髄炎: [なし ・ あり] 部位: ()				
	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] 顔面神経麻痺: [なし ・ あり] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [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): () 脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()				
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり]				
	眼	視力低下: [なし ・ あり]				
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB				
その他	歯牙形成不全: [なし ・ あり] 水頭症: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()					

告示番号 6 骨系統疾患 () 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 (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：()/μL 血清Ca：()mg/dL	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL 血清アルブミン：()g/dL	血小板数：()×10 ⁴ /μL
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] びまん性骨硬化像：[なし ・ あり] 長管骨幹端のErlenmeyer フラスコ状変形：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()	実施日：(年 月 日) 頭蓋底や眼窩縁の骨硬化像：[なし ・ あり] サンドイッチ椎体・ラガージャージ椎体：[なし ・ あり]	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] TCIRG1遺伝子異常：[なし ・ あり] TNFSF11遺伝子異常：[なし ・ あり] CA2遺伝子異常：[なし ・ あり] KIND3遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()	実施日：(年 月 日) CLCN7遺伝子異常：[なし ・ あり] TNFRSF11遺伝子異常：[なし ・ あり] LRP5遺伝子異常：[なし ・ あり] CalDAG-GEF1遺伝子異常：[なし ・ あり]	OSTM1遺伝子異常：[なし ・ あり] PLEKHM1遺伝子異常：[なし ・ あり] NEMO 遺伝子異常：[なし ・ あり]
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	白血球数：()/μL 血清Ca：()mg/dL	ヘモグロビン (Hb)：()g/dL 血清アルブミン：()g/dL	血小板数：()×10 ⁴ /μL
画像検査	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] びまん性骨硬化像：[なし ・ あり] 長管骨幹端のErlenmeyer フラスコ状変形：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()	実施日：(年 月 日) 頭蓋底や眼窩縁の骨硬化像：[なし ・ あり] サンドイッチ椎体・ラガージャージ椎体：[なし ・ あり]	
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] TCIRG1遺伝子異常：[なし ・ あり] TNFSF11遺伝子異常：[なし ・ あり] CA2遺伝子異常：[なし ・ あり] KIND3遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()	実施日：(年 月 日) CLCN7遺伝子異常：[なし ・ あり] TNFRSF11遺伝子異常：[なし ・ あり] LRP5遺伝子異常：[なし ・ あり] CalDAG-GEF1遺伝子異常：[なし ・ あり]	OSTM1遺伝子異常：[なし ・ あり] PLEKHM1遺伝子異常：[なし ・ あり] NEMO 遺伝子異常：[なし ・ あり]
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	インターフェロン：[なし ・ あり] 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] プレドニン：[なし ・ あり] 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 薬物療法 (その他)：薬剤名：() 用量：() 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
リハビリテーション	補装具の使用：[なし ・ あり] 補聴器：[なし ・ あり]
移植	造血幹細胞移植：[未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日：(年 月 日) ドナー：[血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞：[骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLA アリル一致度：[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] ex vivo細胞除去：[未実施 ・ 実施 ・ 不明] 前処置：() 治療施設：[自施設 ・ 他施設] 他施設名：() 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
治療	骨折治療：[未実施 ・ 実施] 治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：() 治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度 ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日
医療機関住所
診療科
医師名 (印)
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

病名	7 多発性軟骨性外骨腫症			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		肥満度	%

発病時期	年 月 頃	初診日	年 月 日
------	-------	-----	-------

就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()
---------	--

手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)	療育手帳	なし ・ あり
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)		

現状評価	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

臨床所見 (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	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		
	筋・骨格	骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節変形: [なし ・ あり]
		関節可動域制限: [なし ・ あり]	骨短縮: [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]		

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]		
	筋・骨格	骨折: [なし ・ あり]	骨変形: [なし ・ あり]	関節変形: [なし ・ あり]
		関節可動域制限: [なし ・ あり]	骨短縮: [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]		

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

画像検査	単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
遺伝学的検査	染色体検査: [未実施 ・ 実施]	8q24.1欠失: [なし ・ あり]	
	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	

告示番号 7 骨系統疾患 () 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 (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			
画像検査	単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	所見: ()	()	
画像検査	CT検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	部位: ()	()	
遺伝学的検査	染色体検査: [未実施 ・ 実施]	8q24.1欠失: [なし ・ あり]	
	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	
	EXT1遺伝子異常: [なし ・ あり]	EXT2遺伝子異常: [なし ・ あり]	EXT3遺伝子異常: [なし ・ あり]
	TRPS1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: ()		
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明]		
	詳細: ()		
	常染色体優性遺伝: [なし ・ あり ・ 不明]	常染色体劣性遺伝: [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]	非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり]	人工呼吸管理: [なし ・ あり]
	気管切開管理: [なし ・ あり]	気管挿管: [なし ・ あり]	
手術	手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済]		
	実施日: (年 月 日)		
	術式: ()		
	所見: ()		
治療	治療 (その他): ()		
今後の治療方針	今後の治療方針: ()		
	治療見込み期間 (入院)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)
	治療見込み期間 (外来)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)
		通院頻度 ()	回/月
医療機関・医師署名			
上記の通り診断します。			
医療機関名	記載年月日		年 月 日
医療機関住所	診療科		
	医師名		(印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

病名	8 内軟骨腫症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI	
		年 月 日		年 月 日		肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日					
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり	
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)						
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明	
臨床所見 (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	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 血管腫: [なし ・ あり]							
	筋・骨格	骨折: [なし ・ あり] 関節腫大: 四肢大関節: [なし ・ あり] 変形性関節症: [なし ・ あり]			関節可動域制限: [なし ・ あり] 関節拘縮: 四肢大関節: [なし ・ あり] FTA (femorotibial angle): () 度			脱臼: [なし ・ あり] 脚長差: [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]							
		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	呼吸困難: [なし ・ あり]							
その他	症状 (その他): ()								
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 血管腫: [なし ・ あり]							
	筋・骨格	骨折: [なし ・ あり] 関節腫大: 四肢大関節: [なし ・ あり] 変形性関節症: [なし ・ あり]			関節可動域制限: [なし ・ あり] 関節拘縮: 四肢大関節: [なし ・ あり] FTA (femorotibial angle): () 度			脱臼: [なし ・ あり] 脚長差: [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]							
		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	呼吸困難: [なし ・ あり]							
その他	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									
画像検査	単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)						
	CT検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)						
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	
画像検査	単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 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	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: () 常染色体優性遺伝: [なし ・ あり ・ 不明] 常染色体劣性遺伝: [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] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 人工呼吸管理: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり] 気管挿管: [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] 補高装具: [なし ・ あり]
手術	手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: () 所見: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度 ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科
	医師名 (印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

病名	9 2型コラーゲン異常症関連疾患						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		
		年 月 日		年 月 日		年 月 日		肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日							
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()										
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (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											
病型	病型分類 (2型コラーゲン異常症関連疾患): [軟骨無発症2型 ・ 軟骨低発症 ・ 扁平椎異形成症 Torrance型 ・ 先天性脊椎骨端異形成症 ・ 脊椎骨端骨幹異形成症 Strudwick型 ・ Kniest 骨異形成症 ・ 脊椎末梢異形成症 ・ 早発性関節症を伴う軽症脊椎骨端異形成症 ・ 中足骨短縮を伴う脊椎骨端異形成症 (Czech 異形成症) ・ Stickler 症候群1型 ・ Stickler 様症候群] 病型 (その他): ()										
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]									
	筋・骨格	関節腫大: 四肢大関節: [なし ・ あり]		手指関節: [なし ・ あり]							
		関節拘縮: 四肢大関節: [なし ・ あり]									
		四肢短縮: [なし ・ あり]		変形性関節症: [なし ・ あり]		FTA (femorotibial angle): () 度					
		脊柱変形: [なし ・ あり]		胸郭低形成: [なし ・ あり]							
	側彎: [なし ・ あり]		Cobb角: () 度								
	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]				
		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	呼吸困難: [なし ・ あり]										
眼	網膜剥離: [なし ・ あり]										
耳鼻咽喉	難聴: [なし ・ あり]										
その他	小頭症 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 症状 (その他): ()										
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載											
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]									
	筋・骨格	関節腫大: 四肢大関節: [なし ・ あり]		手指関節: [なし ・ あり]							
		関節拘縮: 四肢大関節: [なし ・ あり]									
		四肢短縮: [なし ・ あり]		変形性関節症: [なし ・ あり]		FTA (femorotibial angle): () 度					
		脊柱変形: [なし ・ あり]		胸郭低形成: [なし ・ あり]							
	側彎: [なし ・ あり]		Cobb角: () 度								
	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]				
		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	呼吸困難: [なし ・ あり]										
眼	網膜剥離: [なし ・ あり]										

症状	耳鼻咽喉	難聴：[なし ・ あり]
	その他	小頭症 (−2.0SD以下)：[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

画像検査	超音波検査 (胎児)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	所見：()	
	単純X線検査 (骨)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	所見：()	
	CT検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	部位：()	
	所見：()	

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	COL2A1遺伝子異常：[なし ・ あり]	COL9A1遺伝子異常：[なし ・ あり]
	COL11A1遺伝子異常：[なし ・ あり]	COL9A2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)：()
------------	----------------

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

画像検査	超音波検査 (胎児)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	所見：()	
	単純X線検査 (骨)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	所見：()	
	CT検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	部位：()	
	所見：()	

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)
	COL2A1遺伝子異常：[なし ・ あり]	COL9A1遺伝子異常：[なし ・ あり]
	COL11A1遺伝子異常：[なし ・ あり]	COL9A2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：()
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明]	詳細：()
	常染色体優性遺伝：[なし ・ あり ・ 不明]	常染色体劣性遺伝：[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]	非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり]
	気管切開管理：[なし ・ あり]	気管挿管：[なし ・ あり]
手術	手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済]	実施日：(年 月 日)
	術式：()	
	所見：()	
治療	治療 (その他)：()	
今後の治療方針	今後の治療方針：()	
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日)	終了日：(年 月 日)
	治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日)	終了日：(年 月 日)
	通院頻度 ()回/月	

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。			
医療機関名		記載年月日	年 月 日
医療機関住所		診療科	
		医師名	(印)
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	

病名 10 点状軟骨異形成症 (パルオキシソーム病を除く。)	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	
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	肥満度	%

発病時期	年 月 頃	初診日	年 月 日
------	-------	-----	-------

就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校 / 専修学校 など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()				
---------	--	--	--	--	--

手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級 ・ 4 級 ・ 5 級 ・ 6 級)	療育手帳	なし ・ あり
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1 級 ・ 2 級 ・ 3 級)		

現状評価	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

臨床所見 (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

病型	病型分類 (点状軟骨異形成症) : [X染色体優性 Conradi-Hnemann型点状軟骨異形成症 (CDPX2) ・ X連鎖性劣性末節骨短縮型点状軟骨異形成症 (CDPX1) ・ CHILD症候群 ・ 脛骨・中手骨型点状軟骨異形成症 ・ 末節骨短縮型点状軟骨異形成症 ・ Greenberg 骨異形成症 ・ Astley-Kendall 骨異形成症 ・ その他 ・ 不明] 病型 (その他) : ()
----	--

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]
	筋・骨格	四肢短縮 : [なし ・ あり] 指趾末端の短縮 : [なし ・ あり] 片側性四肢低形成・無形成 : [なし ・ あり] 片側体幹低形成 : [なし ・ あり] 骨変形 : 四肢 : [なし ・ あり] 四肢の非対称 : [なし ・ あり] 変形性関節症 : [なし ・ あり] FTA (femorotibial angle) : () 度 関節拘縮 : [なし ・ あり] 側彎 : [なし ・ あり] Cobb角 : () 度 脊柱変形 : [なし ・ あり] 頸椎狭窄 : [なし ・ あり] 多指 (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] 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	呼吸困難 : [なし ・ あり]
	皮膚・粘膜	魚鱗癬様皮膚 : [なし ・ あり] 部分的脱毛 : [なし ・ あり]
	眼	白内障 : [なし ・ あり]
	その他	鼻骨低形成 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]
	筋・骨格	四肢短縮 : [なし ・ あり] 指趾末端の短縮 : [なし ・ あり] 片側性四肢低形成・無形成 : [なし ・ あり] 片側体幹低形成 : [なし ・ あり] 骨変形 : 四肢 : [なし ・ あり] 四肢の非対称 : [なし ・ あり] 変形性関節症 : [なし ・ あり] FTA (femorotibial angle) : () 度 関節拘縮 : [なし ・ あり] 側彎 : [なし ・ あり] Cobb角 : () 度 脊柱変形 : [なし ・ あり] 頸椎狭窄 : [なし ・ あり] 多指 (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] 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	呼吸困難 : [なし ・ あり]
	皮膚・粘膜	魚鱗癬様皮膚 : [なし ・ あり] 部分的脱毛 : [なし ・ あり]
	眼	白内障 : [なし ・ あり]
	その他	鼻骨低形成 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()

告示番号 10 骨系統疾患 () 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 (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

代謝物測定	極長鎖脂肪酸：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	
	測定値：()	基準値：()	
	フィタン酸：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	
	測定値：()	基準値：()	
	プラスマローゲン：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	
	測定値：()	基準値：()	
画像検査	超音波検査 (胎児)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	点状石灰化：[なし ・ あり]
	所見 (その他)：()		
	単純X線検査 (骨)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	点状石灰化：[なし ・ あり]
	所見 (その他)：()		
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	
	EBP遺伝子異常：[なし ・ あり]	arylsulfatase E 遺伝子異常：[なし ・ あり]	NSDHL遺伝子異常：[なし ・ あり]
	GGCX遺伝子異常：[なし ・ あり]	VKORC1遺伝子異常：[なし ・ あり]	LBR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)：()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定	極長鎖脂肪酸：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	
	測定値：()	基準値：()	
	フィタン酸：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	
	測定値：()	基準値：()	
	プラスマローゲン：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	
	測定値：()	基準値：()	
画像検査	超音波検査 (胎児)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	点状石灰化：[なし ・ あり]
	所見 (その他)：()		
	単純X線検査 (骨)：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	点状石灰化：[なし ・ あり]
	所見 (その他)：()		
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施]	実施日：(年 月 日)	
	EBP遺伝子異常：[なし ・ あり]	arylsulfatase E 遺伝子異常：[なし ・ あり]	NSDHL遺伝子異常：[なし ・ あり]
	GGCX遺伝子異常：[なし ・ あり]	VKORC1遺伝子異常：[なし ・ あり]	LBR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	先天性心疾患：[なし ・ あり]	
	詳細：()	
	腎奇形：[なし ・ あり]	
	詳細：()	
	合併症 (その他)：()	
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明]	
	詳細：()	
	常染色体優性遺伝：[なし ・ あり ・ 不明]	常染色体劣性遺伝：[なし ・ あり ・ 不明]
	X連鎖優性遺伝：[なし ・ あり ・ 不明]	X連鎖劣性遺伝：[なし ・ あり ・ 不明]
出生歴	羊水過多：[なし ・ あり]	

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]	非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり]	人工呼吸管理：[なし ・ あり]
	気管切開管理：[なし ・ あり]	気管挿管：[なし ・ あり]	
手術	手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済]	実施日：(年 月 日)	
	術式：()		
	所見：()		
治療	治療 (その他)：()		
今後の治療方針	今後の治療方針：()		
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日)	終了日：(年 月 日)	
	治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日)	終了日：(年 月 日)	通院頻度 ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 記載年月日 _____ 年 _____ 月 _____ 日

医療機関住所 _____

診療科 _____

医師名 _____ (印)

小児慢性特定疾病 指定医番号 () _____

病名	11 偽性軟骨無形成症					受付種別	<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号			受診日	年 月 日					
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)			
生年月日	年 月 日		意見書記載時の年齢	歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村		
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)		BMI	
		年 月 日		年 月 日		肥満度	%		
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日					
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()								
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり		
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)						
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (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	指極 (Arm span) : () cm 指極/身長 : ()								
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]							
	筋・骨格	骨折 : [なし ・ あり]		脱臼 : [なし ・ あり]		FTA (femorotibial angle) : () 度			
		内反膝 : [なし ・ あり]		外反膝 : [なし ・ あり]		手指足趾の小関節の弛緩性 : [なし ・ あり]			
		側彎 : [なし ・ あり]		Cobb角 : () 度					
	精神・神経	脊髄麻痺 : [なし ・ あり] 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] 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	呼吸困難 : [なし ・ あり]								
その他	特徴的な顔貌 : [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	指極 (Arm span) : () cm 指極/身長 : ()								
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [なし ・ あり]							
	筋・骨格	骨折 : [なし ・ あり]		脱臼 : [なし ・ あり]		FTA (femorotibial angle) : () 度			
		内反膝 : [なし ・ あり]		外反膝 : [なし ・ あり]		手指足趾の小関節の弛緩性 : [なし ・ あり]			
		側彎 : [なし ・ あり]		Cobb角 : () 度					
	精神・神経	脊髄麻痺 : [なし ・ あり] 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] 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	呼吸困難 : [なし ・ あり]								
その他	特徴的な顔貌 : [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									
画像検査	単純X線検査 (骨) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()								
	CT検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 部位 : () 所見 : ()								

告示番号 2 骨系統疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 2/2

遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) COMP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)：()
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 (骨)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()
	CT検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 部位：() 所見：()
遺伝学的検査	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) COMP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：()
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：() 常染色体優性遺伝：[なし ・ あり ・ 不明] 常染色体劣性遺伝：[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] 非侵襲的陽圧換気療法：[なし ・ あり] 人工呼吸管理：[なし ・ あり] 気管切開管理：[なし ・ あり] 気管挿管：[なし ・ あり]
手術	手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：(年 月 日) 術式：() 所見：()
治療	治療 (その他)：()
今後の治療方針	今後の治療方針：()
	治療見込み期間 (入院) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日：(年 月 日) 終了日：(年 月 日) 通院頻度 ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 _____ 記載年月日 _____ 年 _____ 月 _____ 日
 医療機関住所 _____
 診療科 _____
 医師名 _____ (印)
 小児慢性特定疾病 指定医番号 (_____)

病名	12 ラーセン (Larsen) 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		
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日		肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)					療育手帳	なし ・ あり		
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)						
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能					運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明	
臨床所見 (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	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	筋・骨格	へら状指趾: [なし ・ あり]			内反足: [なし ・ あり]			外反踵足: [なし ・ あり]		
		関節拘縮: [なし ・ あり]			変形性関節症: [なし ・ あり]			FTA (femorotibial angle): () 度		
		合指 (趾) 症: [なし ・ あり]			脊柱変形: [なし ・ あり]					
		側彎: [なし ・ あり]			Cobb角: () 度					
	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]								
		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	呼吸困難: [なし ・ あり]									
眼	白内障: [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	難聴: [なし ・ あり]									
その他	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]			水頭症: [なし ・ あり]			口唇口蓋裂: [なし ・ あり]			
	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	筋・骨格	へら状指趾: [なし ・ あり]			内反足: [なし ・ あり]			外反踵足: [なし ・ あり]		
		関節拘縮: [なし ・ あり]			変形性関節症: [なし ・ あり]			FTA (femorotibial angle): () 度		
		合指 (趾) 症: [なし ・ あり]			脊柱変形: [なし ・ あり]					
		側彎: [なし ・ あり]			Cobb角: () 度					
	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]								
		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	呼吸困難: [なし ・ あり]									
眼	白内障: [なし ・ あり]									
耳鼻咽喉	難聴: [なし ・ あり]									
その他	特徴的な顔貌: [なし ・ あり]			水頭症: [なし ・ あり]			口唇口蓋裂: [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	
画像検査	単純X線検査 (骨): [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) FLNB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): ()
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 (骨): [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) FLNB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	先天性股関節脱臼: [なし ・ あり] 気管軟化症: [なし ・ あり] 喉頭軟化症: [なし ・ あり] 合併症 (その他): ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: () 常染色体優性遺伝: [なし ・ あり ・ 不明] 常染色体劣性遺伝: [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] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 人工呼吸管理: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり] 気管挿管: [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] 矯正ギプス: [なし ・ あり]
手術	手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: () 所見: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度 ()回/月

医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	記載年月日 年 月 日
医療機関住所	診療科
	医師名 (印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

病名	13 進行性骨化性線維異形成症										受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号				受診日	年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)								(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日			意見書記載時の年齢			歳 か月 日		性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定		
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村				
現在の 身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI			
		年 月 日		年 月 日		肥満度	%					
発病時期	年 月 頃			初診日	年 月 日							
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()											
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)						療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)			なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)								
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能						運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当			する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (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]			経口摂取不良: [なし ・ あり]			反復する下気道感染: [なし ・ あり]				
	筋・骨格	四肢大関節の可動域制限: [なし ・ あり]			体幹の可動域制限: [なし ・ あり]			胸郭・脊柱の変形: [なし ・ あり]				
		繰り返すフレアアップ: [なし ・ あり ・ 不明]			母趾の変形・短縮: [なし ・ あり]			手の母指の短縮: [なし ・ あり]				
		小指の彎曲: [なし ・ あり]			下腿近位の骨突出: [なし ・ あり]			開口制限: [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]										
呼吸器・循環器	呼吸困難: [なし ・ あり]											
その他	症状 (その他): ()											
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]			経口摂取不良: [なし ・ あり]			反復する下気道感染: [なし ・ あり]				
	筋・骨格	四肢大関節の可動域制限: [なし ・ あり]			体幹の可動域制限: [なし ・ あり]			胸郭・脊柱の変形: [なし ・ あり]				
		繰り返すフレアアップ: [なし ・ あり ・ 不明]			母趾の変形・短縮: [なし ・ あり]			手の母指の短縮: [なし ・ あり]				
		小指の彎曲: [なし ・ あり]			下腿近位の骨突出: [なし ・ あり]			開口制限: [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]										
呼吸器・循環器	呼吸困難: [なし ・ あり]											
その他	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												
病理検査	切除標本: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()											
画像検査	単純X線検査 (体幹): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()											
	単純X線検査 (四肢): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()											
	CT 検査 (体幹): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()											
	CT 検査 (四肢): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()											
	MRI 検査 (体幹): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()											
	MRI 検査 (四肢): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()											
シンチグラフィ (骨): [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: ()											

告示番号 5 骨系統疾患 () 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 (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

病理検査 切除標本: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
 所見: ()

画像検査 単純X線検査 (体幹): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
 所見: ()

単純X線検査 (四肢): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
 所見: ()

CT検査 (体幹): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
 所見: ()

CT検査 (四肢): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
 所見: ()

MRI検査 (体幹): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
 所見: ()

MRI検査 (四肢): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)
 所見: ()

シンチグラフィ (骨): [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: ()

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] 染色体異常: [なし ・ あり]
 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 薬物療法: [なし ・ あり]
 詳細: ()

栄養管理 中心静脈栄養: [なし ・ あり] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む): [なし ・ あり]

呼吸管理 酸素療法: [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 人工呼吸管理: [なし ・ あり]
 気管切開管理: [なし ・ あり] 気管挿管: [なし ・ あり]

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

治療 治療 (その他): ()

今後の治療方針 今後の治療方針: ()

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

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日
 医療機関住所
 診療科
 医師名 (印)
 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

病名	14 TRPV4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 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)				
生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	() 都道府県 () 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)	体重 (測定日)	kg (SD)	BMI	
	年 月 日		年 月 日		肥満度	%

発病時期	年 月 頃	初診日	年 月 日		
------	-------	-----	-------	--	--

就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()				
---------	--	--	--	--	--

手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)	療育手帳	なし ・ あり
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)		

現状評価	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

臨床所見 (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	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]
	筋・骨格	関節腫大: 四肢大関節: [なし ・ あり] 手指関節: [なし ・ あり]
		関節拘縮: 四肢大関節: [なし ・ あり]
		変形性関節症: [なし ・ あり] FTA (femorotibial angle): ()度 脊柱変形: [なし ・ あり] 側彎: [なし ・ あり] Cobb角: ()度
	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]
		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		呼吸困難: [なし ・ あり]
その他	症状 (その他): ()	

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]
	筋・骨格	関節腫大: 四肢大関節: [なし ・ あり] 手指関節: [なし ・ あり]
		関節拘縮: 四肢大関節: [なし ・ あり]
		変形性関節症: [なし ・ あり] FTA (femorotibial angle): ()度 脊柱変形: [なし ・ あり] 側彎: [なし ・ あり] Cobb角: ()度
	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]
		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		呼吸困難: [なし ・ あり]
その他	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

画像検査	超音波検査 (胎児): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) TRPV4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): ()

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

画像検査	超音波検査 (胎児): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	CT検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()

遺伝学的検査 遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) TRPV4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: ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: () 常染色体優性遺伝: [なし ・ あり ・ 不明] 常染色体劣性遺伝: [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] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 人工呼吸管理: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり] 気管挿管: [なし ・ あり]
手術	手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: () 所見: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度 ()回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名	記載年月日	年	月	日
医療機関住所	診療科			
	医師名			(印)
	小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			

病名	15 骨硬化性疾患			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	
	年 月 日		年 月 日		肥満度	%

発病時期	年 月 頃	初診日	年 月 日	
------	-------	-----	-------	--

就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()				
---------	--	--	--	--	--

手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)	療育手帳	なし ・ あり
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)		

現状評価	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能	運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当

臨床所見 (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	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 体重増加不良: [なし ・ あり] 経口摂取不良: [なし ・ あり] 反復する下気道感染: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	骨折: [なし ・ あり] 骨髄炎: [なし ・ あり] 偽関節: [なし ・ あり]		
	精神・神経	てんかん: [なし ・ あり ・ 不明] 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] 顔面神経麻痺: [なし ・ あり] 脳神経障害: [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	呼吸困難: [なし ・ あり]		
	眼	視力障害: [なし ・ あり]		
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		
	その他	顔貌異常 (前頭部突出、眼間解離、下顎突出など): [なし ・ あり] 歯牙形成不全: [なし ・ あり] 水頭症: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()		

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] 経口摂取不良: [なし ・ あり] 反復する下気道感染: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	骨折: [なし ・ あり] 骨髄炎: [なし ・ あり] 偽関節: [なし ・ あり]		
	精神・神経	てんかん: [なし ・ あり ・ 不明] 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] 顔面神経麻痺: [なし ・ あり] 脳神経障害: [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	呼吸困難: [なし ・ あり]		
	眼	視力障害: [なし ・ あり]		
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり]		
	その他	顔貌異常 (前頭部突出、眼間解離、下顎突出など): [なし ・ あり] 歯牙形成不全: [なし ・ あり] 水頭症: [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

病理検査	切除標本: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
------	--

告示番号 4 骨系統疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 2/2

画像検査	超音波検査 (胎児) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()
	単純X線検査 (胸部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()
	CT検査 (胸部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()
	MRI検査 (胸部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()

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

病理検査	切除標本 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()
------	---

画像検査	超音波検査 (胎児) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()
	単純X線検査 (胸部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()
	CT検査 (胸部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()
	MRI検査 (胸部) : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 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	合併症 : [なし ・ あり] 染色体異常 : [なし ・ あり] 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	薬物療法 : [なし ・ あり] 詳細 : ()
------	--------------------------------

栄養管理	中心静脈栄養 : [なし ・ あり] 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む) : [なし ・ あり]
------	---

呼吸管理	酸素療法 : [なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法 : [なし ・ あり] 人工呼吸管理 : [なし ・ あり] 気管切開管理 : [なし ・ あり] 気管挿管 : [なし ・ あり]
------	---

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

治療	治療 (その他) : ()
----	----------------

今後の治療方針	今後の治療方針 : ()
	治療見込み期間 (入院) 開始日 : (年 月 日) 終了日 : (年 月 日)
	治療見込み期間 (外来) 開始日 : (年 月 日) 終了日 : (年 月 日) 通院頻度 () 回/月

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名 記載年月日 年 月 日
 医療機関住所
 診療科
 医師名 (印)
 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

病名	16 ビールズ (Beals) 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		
	年 月 日	年 月 日			年 月 日	年 月 日		肥満度	%	
発病時期	年 月 頃		初診日	年 月 日						
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()									
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)				療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)							
現状評価	治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり			
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明			
臨床所見 (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	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	筋・骨格	長細い手足: [なし ・ あり]		筋低形成: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり] 変形性関節症: [なし ・ あり] FTA (femorotibial angle): () 度				
	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]								
		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]						
	呼吸器・循環器	呼吸困難: [なし ・ あり]								
	耳鼻咽喉	耳介変形: [なし ・ あり]								
その他	症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載										
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]								
	筋・骨格	長細い手足: [なし ・ あり]		筋低形成: [なし ・ あり]		関節拘縮: [なし ・ あり] 変形性関節症: [なし ・ あり] FTA (femorotibial angle): () 度				
	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]								
		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]						
	呼吸器・循環器	呼吸困難: [なし ・ あり]								
	耳鼻咽喉	耳介変形: [なし ・ あり]								
その他	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										
画像検査	単純X線検査 (骨): [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) FBN2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): ()									

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 (骨): [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) FBN2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	心房中隔欠損: [なし ・ あり] 心室中隔欠損: [なし ・ あり] 大動脈縮窄症: [なし ・ あり] 合併症 (その他): ()
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: () 常染色体優性遺伝: [なし ・ あり ・ 不明] 常染色体劣性遺伝: [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] 非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 人工呼吸管理: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり] 気管挿管: [なし ・ あり]
リハビリテーション	理学療法: [未実施 ・ 実施]
手術	手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: () 所見: ()
治療	治療 (その他): ()
今後の治療方針	今後の治療方針: () 治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 通院頻度 ()回/月
医療機関・医師署名	
上記の通り診断します。	
医療機関名	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 ()