

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（新規申請用） 1/2													
病名		1 コフィン・ローリー（Coffin-Lowry）症候群								受付種別		☐ 新規	
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)					以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓)			
住所		郵便番号 (-) 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)				体重 (測定日)	kg (SD)				BMI	
			年 月 日					年 月 日				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			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													
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		眼瞼斜下、丸い鼻先を含む特徴的な顔貌：[なし ・ あり] 比較的幅広い近位から遠位にかけて狭くなる際立った先細りの指：[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)：()											
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：()											
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（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													
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)：()											

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（新規申請用）		1/3			
病名		3 スミス・マギニス（Smith-Magenis）症候群								受付種別		☐ 新規					
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)							
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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI			
				年 月 日						年 月 日				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				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																	
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		睡眠障害：[なし ・ あり] 短頭を伴う平坦な顔を含む特徴的な顔貌：[なし ・ あり] 短指：[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)：()													
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：()															
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（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																	
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)：()															

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（新規申請用） 1/3															
病名		4 ルビンシュタイン・ティビ（Rubinstein-Taybi）症候群										受付種別		☐ 新規	
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)					以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓)					
住所		郵便番号 (-) 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)			体重 (測定日)		kg (SD)			BMI			
				年 月 日					年 月 日			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			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															
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		幅広の母指・幅広の母趾：[なし ・ あり] コルメラの延長：[なし ・ あり] 濃い眉毛、長い睫毛：[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)：()													
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：()													
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（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															
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)：()													

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（新規申請用） 1/3															
病名		5 歌舞伎症候群										受付種別		☐ 新規	
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)					以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓)					
住所		郵便番号 () 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)				体重 (測定日)	kg (SD)				BMI			
			年 月 日					年 月 日						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			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															
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		下眼瞼外側1／3の外反を含む特徴的な顔貌：[なし ・ あり] 指尖部の隆起：[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)：()													
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：()													
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（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															
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)：()													

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（新規申請用）		1/3		
病名		6 ウィーバー（Weaver）症候群								受付種別		☐ 新規				
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)						
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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI		
				年 月 日						年 月 日				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				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																
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		過成長：[なし ・ あり] 骨年齢の進行：[なし ・ あり] 平坦な後頭、眼裂斜下、大きな耳、長い鼻中を含む特徴的な顔貌：[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)：()												
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：()														
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（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																
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)：()														

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（新規申請用） 1/3													
病名		7 コルネリア・デランゲ（Cornelia de Lange）症候群								受付種別		☐ 新規	
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)					以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓)			
住所		郵便番号 () 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)			体重 (測定日)		kg (SD)			BMI	
				年 月 日					年 月 日			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			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													
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		眉毛癒合：[なし ・ あり] 薄い上口唇：[なし ・ あり] 小肢症：[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)：()									
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：()											
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（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													
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)：()											

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（新規申請用）		1/3	
病名		8 ベックウィズ・ヴィーデマン（Beckwith-Wiedemann）症候群								受付種別		☐ 新規			
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（）													
氏名		(セイメイ) (姓)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)							
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				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															
最終受診日		(年 月 日)													
身体所見		頭囲：()cm 頭囲SD：()													
主症状		巨舌：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり] 巨大児：[なし ・ あり]													
		臍帯ヘルニア：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり] 腹直筋離開：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり]													
		臍ヘルニア：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり] 片側肥大：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり]													
		胎児性腫瘍：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり]													
		耳垂の線状溝・耳輪後縁の小窩：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり]													
副症状		新生児期の低血糖：[なし ・ あり] 腹腔内臓器腫大：[なし ・ あり] 腎奇形：[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)：()											
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：()													
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（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															
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)：()													

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（新規申請用）		1/3		
病名		9 アンジェルマン（Angelman）症候群								受付種別		☐ 新規				
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)						
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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI		
				年 月 日						年 月 日				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				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																
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		容易に引き起こされる笑い：[なし・あり] 失調性歩行：[なし・あり] 下顎突出を含む特徴的な顔貌：[なし・あり] てんかん：[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）：()												
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：()														
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（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																
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]														

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（新規申請用）		1/3		
病名		10 5 p一症候群								受付種別		☐ 新規				
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)						
住所		郵便番号 (-) 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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI		
				年 月 日						年 月 日				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				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																
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		新生児期から乳児期に認める甲高い啼泣：[なし ・ あり] 小頭症（-2.0SD以下）：[なし ・ あり] 成長障害：[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）：()														
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：()														
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（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																
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	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	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	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	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）：()														

・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。

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（新規申請用）		1/3	
病名		11 4 p一症候群						受付種別		☐ 新規			
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)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)					
住所		郵便番号 () 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		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													
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		痙攣：[なし ・ あり] “ギリシャ兵士のヘルメット様”と称される鼻：[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)：()											
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：()											
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（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													
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)：()											

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（新規申請用）		1/2	
病名		12 18トリソミー症候群						受付種別		☐ 新規			
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)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)					
住所		郵便番号 () 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		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													
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)：()									
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：()											
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（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													
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)：()											
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：()											

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（新規申請用）		1/3		
病名		13トリソミー症候群								受付種別		☐ 新規				
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)						
住所		郵便番号 (-) 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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI		
				年 月 日						年 月 日				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				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																
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)：()												
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：()														
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（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																
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)：()														

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（新規申請用）		1/3		
病名		14 ダウン（Down）症候群								受付種別		☐ 新規				
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)						
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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI		
				年 月 日						年 月 日				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				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																
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):()												
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:()														
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（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																
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):()														

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 (新規申請用)		1/3	
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		☐ 新規			
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 () 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 (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													
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]									
		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):()									
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:()											
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 (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													
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):()											
検査所見 (その他)		検査所見 (その他):()											

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（新規申請用）		1/3		
病名		16 CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群								受付種別		☐ 新規				
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)						
住所		郵便番号 (-) 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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI		
				年 月 日						年 月 日				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				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																
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		心疾患(肥大型心筋症、肺動脈狭窄、不整脈等を含む)：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり] 前頭部突出、カールした毛髪等を含む特徴的な顔貌：[なし ・ あり] 毛孔角化症、角化症、色素沈着症等を含む皮膚症状：[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)：()														
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：()														
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（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																
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)：()														

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（新規申請用）		1/3		
病名		17 マルファン（Marfan）症候群								受付種別		☐ 新規				
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)						
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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI		
				年 月 日						年 月 日				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				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																
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		水晶体亜脱臼・水晶体偏位等を含む特徴的眼科所見：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり] 大動脈基部病変：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり] 過伸展を伴う長い指・側弯・胸部変形等を含む身体所見：[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)：()														
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：()														
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（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																
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)：()														

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（新規申請用） 1/2															
病名		18 ロイス・ディーツ（Loeys-Dietz）症候群										受付種別		☐ 新規	
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)					以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓)					
住所		郵便番号 () 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			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															
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		過伸展を伴う長い指・側弯・胸部変形等を含む身体所見：[なし ・ あり] 骨格系の異常（頭蓋変形 頸椎不安定症 先天性内反足 関節拘縮）：[なし ・ あり]													
		血管病変（大動脈の拡張、解離、中小動脈病変、動脈蛇行）：[なし ・ あり] 手術の必要性：[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]													
	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）：()													
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：()													
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（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															
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] TGFB2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）：()													
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) TGFB1遺伝子異常：[なし ・ あり] TGFB2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									
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			（ ）		

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（新規申請用） 1/3													
病名		19 カムラティ・エンゲルマン（Camurati-Engelmann）症候群						受付種別		☐ 新規			
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)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)					
住所		郵便番号 (-) 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)		体重 (測定日)		kg (SD)		BMI			
				年 月 日				年 月 日		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		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													
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		体幹に比して長い四肢：[なし ・ あり] 四肢の疼痛（骨痛）：[なし ・ あり] 骨幹の紡錘性肥厚：[なし ・ あり] 頭蓋骨肥厚：[なし ・ あり] 脳神経麻痺：[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] 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）：()											
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：()											
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（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（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）：()											

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〈新規申請用〉		1/3		
病名		20 コステロ (Costello) 症候群								受付種別		☐ 新規				
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)						
住所		郵便番号 (-) 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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI		
				年 月 日						年 月 日				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				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																
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		心疾患 (肥大型心筋症、肺動脈狭窄、不整脈等を含む)：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり] 相対的大頭症、カールした毛髪を含む特徴的な顔貌：[なし ・ あり] 出生後の哺乳障害・低身長：[なし ・ あり] 手掌・足底の深いしわ：[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)：()														
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：()														
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 (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																
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)：()														

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（新規申請用）		1/3	
病名		21 チャージ（CHARGE）症候群							受付種別		☐ 新規		
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)					以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)				
住所		郵便番号 () 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 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			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													
最終受診日		(年 月 日)											
身体所見		頭囲：()cm 頭囲SD：()											
必発症状		耳介奇形：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり] 両側性難聴：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり]											
大症状		眼コロボーマ（種類を問わない）：[なし ・ あり] 顔面神経麻痺または非対称な顔：[なし ・ あり] 後鼻孔閉鎖：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり] 口蓋裂：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり]											
小症状		先天性心疾患：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり] 食道気管奇形：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり] 矮小陰茎（男子）：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり] 停留精巣（男子）：[なし ・ あり] 手術の必要性：[なし ・ あり] 小陰唇低形成（女子）：[なし ・ あり] 手術の必要性：[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）：()									
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：()											
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（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													
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 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：()											

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（新規申請用）										1/2																														
病名		22																				ハーラマン・ストライフ（Hallermann-Streiff）症候群										受付種別		☐ 新規																																					
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（										）																													
氏名		(セイメイ)										(姓名)										以前の登録氏名										(セイメイ)										(姓名)																													
住所		郵便番号（										）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)										体重 (測定日)		kg（										SD)										BMI																									
				年										月												日										年										月										日										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										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																																																																							
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（短頭、薄い口唇、小さな鼻）：[なし・あり] 歯牙異常：[なし・あり] 薄い毛髪：[なし・あり] 皮膚萎縮：[なし・あり] 両側小眼球症：[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]																																																																			
		呼吸器・循環器		呼吸障害：[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																																																																							
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（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：[未実施・実施]		実施日：(年 月 日)																																																																			
		部位：()																																																																					
		所見：()																																																																					
画像検査		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]		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）：()																																																																					
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：()																																																																					
画像検査		CT検査：[未実施・実施]		実施日：(年 月 日)																																																																			
		部位：()																																																																					
		所見：()																																																																					

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（新規申請用） 1/2															
病名		23 色素失調症										受付種別		☐ 新規	
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓)				
住所		郵便番号 () 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)				体重 (測定日)	kg (SD)				BMI			
			年 月 日					年 月 日				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				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															
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		顔以外に出現する紅斑：[なし ・ あり] 線状、渦巻き状の色素沈着：[なし ・ あり] 線状または斑状に脱色し、萎縮した皮膚：[なし ・ あり] 歯牙異常 (歯牙欠損、無歯症、小歯症、歯牙形態異常)：[なし ・ あり] 毛髪異常 (脱毛、羊毛上の毛)：[なし ・ あり] 爪の異常 (隆起状または陥没状の爪、爪鉤弯症)：[なし ・ あり]													
症状	筋・骨格	骨折：[なし ・ あり] 脱臼：[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] 痙攣：[なし ・ あり] 意識障害：[なし ・ あり]													
		その他													
	その他	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：()													
症状	筋・骨格	骨折：[なし ・ あり] 脱臼：[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] 痙攣：[なし ・ あり] 意識障害：[なし ・ あり]													
		その他													
	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															
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)：()													
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)：()													

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）		1/4		
病名		24 アントレー・ビクスラー（Antley-Bixler）症候群							受付種別		☐ 新規			
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)					以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)					
住所		郵便番号 (-) 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)			体重 (測定日)		kg (SD)			BMI		
				年 月 日					年 月 日			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			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														
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）：()												
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、後鼻孔狹窄を含む特徴的な顔貌：[なし ・ あり] 四肢：クモ状指、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、女児では外性器の男性化、男児では外性器の發育不全：[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	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）：()												
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]												

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〈新規申請用〉										1/3	
病名		25 ファイファアー (Pfeiffer) 症候群																				受付種別		☐ 新規																
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)										以前の登録氏名 (変更のある場合)					(セイメイ) (姓)																							
住所		郵便番号 (-) 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)					体重 (測定日)		kg (SD)					BMI																								
				年 月 日							年 月 日					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					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																																								
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) : ()																																						
特異的主要症状等		過成長 : [なし ・ あり] 頭蓋 : 頭蓋縫合早期癒合、水頭症、小脳扁桃下垂、クローバーリーフ頭蓋 : [なし ・ あり] 顔面 : 眼球突出、斜視、幅広く平坦な鼻根、小さな鼻、耳介低位、上顎骨低形成、上気道閉塞、後鼻孔狭窄／閉塞、外耳道狭窄／閉鎖、伝音性難聴 : [なし ・ あり] 頸部 : 脊髓空洞症、環軸椎脱臼、頸性癒合、喉頭気管奇形 : [なし ・ あり] 四肢 : 幅広で短く外反した母指／趾、皮膚性合指、肘関節拘縮 : [なし ・ あり]																																						
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) : ()																																						
		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]																																						
	精神・神経	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 : ()																																						
	眼	眼球突出 : [なし ・ あり] 斜視 : [なし ・ あり]																																						
	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																																						
		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) : ()																																					
	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	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]																																						

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（新規申請用） 1/3															
病名		26 コフィン・シリス（Coffin-Siris）症候群										受付種別		☐ 新規	
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓)				
住所		郵便番号 () 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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI		
			年 月 日						年 月 日				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			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															
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		第5指爪と末節骨の低～無形成：[なし ・ あり] 発達遅滞、知的障害：[なし ・ あり] 顔貌上の特徴：・濃い眉毛と長い睫毛～薄く細く弓状の眉毛・幅広い鼻梁・鼻先・厚い上下口唇を伴った幅広い口～薄い上口唇：[なし ・ あり] 外胚葉系の異常 (多毛、濃い眉毛、長い睫毛、頭髪は薄い)：[なし ・ あり] 成長障害 (小頭症、子宮内発育遅延、低身長、体重増加不良、反復性感染症)：[なし ・ あり] 臓器異常 (先天性心疾患、摂食障害、胃腸の異常、泌尿器の異常、脳奇形とけいれん、視覚異常、難聴)：[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)：()													
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：()													
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（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															
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)：()													

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（新規申請用） 1/3															
病名		27 シンプソン・ゴラビ・ベームル (Simpson-Golabi-Behmel) 症候群										受付種別		☐ 新規	
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)					以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓)					
住所		郵便番号 () 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)				体重 (測定日)	kg (SD)				BMI			
			年 月 日					年 月 日						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				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															
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		出生時および出生後の過成長・大頭症：[なし ・ あり] 特徴的顔貌：[なし ・ あり] 巨舌：[なし ・ あり] 多指症・副乳・爪低形成：[なし ・ あり] 正中線上の先天奇形：[なし ・ あり] 易腫瘍発生性：[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)：()													
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：()													
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（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															
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)：()													

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（新規申請用） 1/3																
病名		28 スミス・レムリ・オピッツ (Smith-Lemli-Opitz) 症候群										受付種別		☐ 新規		
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓)					
住所		郵便番号 () 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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI		
				年 月 日						年 月 日				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				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																
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		第2趾と第3趾の合趾症（合趾となっている部分が第2趾ないし第3趾全長の1/2を超える。）：[なし ・ あり] 小頭症を伴う知的障害：[なし ・ あり] 眼瞼下垂：[なし ・ あり] 成長障害（身長ないし体重が3パーセンタイル未満）：[なし ・ あり] 口唇口蓋裂：[なし ・ あり] 46,XY 患者における女性外性器：[なし ・ あり] 光線過敏症：[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）：()														
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：()														
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（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		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）：()														

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（新規申請用） 1/2												
病名		29 メビウス（Moebius）症候群						受付種別		☐ 新規		
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)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)				
住所		郵便番号 () 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		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												
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		先天性・非進行性顔面神経麻痺：[なし ・ あり] 先天性・非進行性外転神経麻痺（片側性も含む）：[なし ・ あり] 除外項目：他の神経筋疾患を原因としない：[いいえ ・ はい] 補助項目：呼吸障害、哺乳障害、嚥下障害、舌低形成、舌線維束性攣縮、難聴、内反尖足、中枢神経系画像診断 (脳幹の低形成／萎縮を含む形態異常、脳幹石灰化、小脳低形成、第6・第7脳神経の欠損又は低形成)：[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）：()										
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：()										
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（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												
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）：()										

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（新規申請用） 1/3															
病名		30 モワット・ウィルソン（Mowat-Wilson）症候群										受付種別		☐ 新規	
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓)				
住所		郵便番号 () 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)					体重 (測定日)	kg (SD)					BMI	
			年 月 日						年 月 日						
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				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															
最終受診日		(年 月 日)													
身体所見		頭囲：()cm 頭囲SD：()													
必発症状		特徴的耳介形態:前向きに持ち上がった耳たぶ。中央が陥凹した耳たぶ：[なし ・ あり] 特徴的眼周囲所見:眼間開離、内側が濃い眉毛：[なし ・ あり] 特徴的頭部形態:細長い顔、尖ったあご、目立つ鼻柱：[なし ・ あり]													
大症状		小頭症：[なし ・ あり]													
小症状		先天性心疾患：[なし ・ あり] 巨大結腸症（ヒルシュスプルング病）、難治性便秘：[なし ・ あり] 細長い手指と四肢：[なし ・ あり] 成長障害：[なし ・ あり] 脳梁形成異常：[なし ・ あり] てんかん：[なし ・ あり] 腎泌尿器奇形：[なし ・ あり]													
参考所見		中耳炎：[なし ・ あり] 側弯症：[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）：()													
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：()													
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（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		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：()													

[illegible]

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（新規申請用）		1/3	
病名		31 ヤング・シンプソン（Young-Simpson）症候群							受付種別		☐ 新規		
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)					以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)				
住所		郵便番号 () 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)				体重 (測定日)	kg (SD)				BMI	
			年 月 日					年 月 日				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			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													
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		眼瞼裂狭小と膨らんだ頬からなる特徴的な顔貌：[なし ・ あり] 眼症状：眼瞼裂狭小を必須として付随する弱視・鼻涙管閉塞など：[なし ・ あり] 骨格異常：内反足など：[なし ・ あり] 内分泌学的異常：甲状腺機能低下症：[なし ・ あり] 外性器異常：主に男性で停留精巣及び矮小陰茎：[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)：()											
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：()											
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（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													
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)：()											

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（新規申請用） 1/3												
病名		32 VATER症候群							受付種別		☐ 新規	
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)					以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)			
住所		郵便番号 () 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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
			年 月 日				年 月 日					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			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												
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		椎体異常：[なし ・ あり] 肛門奇形：[なし ・ あり] 気管食道瘻・食道閉鎖：[なし ・ あり] 橈骨奇形：[なし ・ あり] 腎奇形：[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)：()										
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：()										
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（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												
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)：()										

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（新規申請用） 1/3											
病名		33 MECP2重複症候群						受付種別		☐ 新規	
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)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)			
住所		郵便番号 () 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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI	
			年 月 日				年 月 日			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			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											
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		特徴的な顔貌：落ちくぼんだ目：[なし ・ あり] 眼間開離：[なし ・ あり] 広い鼻梁：[なし ・ あり] 小さな口：[なし ・ あり] テント状の口：[なし ・ あり] 大きな耳：[なし ・ あり]									
		筋緊張低下：[なし ・ あり] 易感染性：[なし ・ あり] 難治性てんかん（幼児期以降）：[なし ・ あり] 便秘（重度）：[なし ・ あり] 嘔吐：[なし ・ あり] 胃食道逆流症：[なし ・ あり] 細長い指、細長い爪：[なし ・ あり]									
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）：()										
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：()									
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（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		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)					

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（新規申請用） 1/3													
病名		34 武内・小崎症候群							受付種別		☐ 新規		
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)					以前の登録氏名 (変更のある場合)			(セイメイ) (姓)			
住所		郵便番号 (-) 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)			体重 (測定日)		kg (SD)			BMI	
				年 月 日					年 月 日			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			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													
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		逆三日月形の眼瞼裂や短い人中等の特徴的な顔貌：[なし ・ あり]											
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)：()										
	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：()											
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（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		血小板数：() ×10 ⁴ /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]											
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：()											

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（新規申請用）		1/3	
病名		35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		☐ 新規			
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)			
住所		郵便番号 () 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（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													
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）：()									
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：() 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（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													
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）：()											

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（新規申請用）		1/3	
病名		35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		☐ 新規			
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)			
住所		郵便番号 (-) 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（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													
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）：()									
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：() 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（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													
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）：()											

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（新規申請用）		1/3		
病名		35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 (厚生労働省健康局長の定めるものに限る。) コーエン（Cohen）症候群						受付種別		☐ 新規				
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)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)						
住所		郵便番号 () 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) 年 月 日		cm (SD) 年 月 日		体重 (測定日) 年 月 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（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														
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) : ()									
臨床所見（申請時） ※直近の状況を記載														
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) : ()									

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（新規申請用）		1/3	
病名		35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		☐ 新規			
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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)			
住所		郵便番号 () 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（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													
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）：()											
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：() 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（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													
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）：()											

