

|                                                                   |       |                                                                                                                                                                                            |                                            |                                           |                      |                        |               |               |                                                                          |
|-------------------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------|-------------------------------------------|----------------------|------------------------|---------------|---------------|--------------------------------------------------------------------------|
| 告示番号 <b>15</b> 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〈継続申請用〉 1/2 |       |                                                                                                                                                                                            |                                            |                                           |                      |                        |               |               |                                                                          |
| 病名                                                                |       | 1 コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群                                                                                                                                                             |                                            |                                           |                      |                        | 受付種別          |               | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                                            |                                            |                                           |                      |                        |               |               |                                                                          |
| 氏名                                                                |       | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                              |                                            |                                           | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |                        | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重                                                      |       | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                | cm ( SD)<br>年 月 日                          |                                           | 体重<br>(測定日)          | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載                                              |       |                                                                                                                                                                                            |                                            |                                           |                      |                        |               |               |                                                                          |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 月 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                                                 |                                            |                                           |                      |                        |               |               |                                                                          |
|                                                                   |       | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>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 ]<br>遺伝子異常 (その他):( )                                                                                                               |                                            |                                           |                      |                        |               |               |                                                                          |
|                                                                   |       | 遺伝学的検査 (その他):( )                                                                                                                                                                           |                                            |                                           |                      |                        |               |               |                                                                          |
| 検査所見 (その他)                                                        |       | 検査所見 (その他):( )                                                                                                                                                                             |                                            |                                           |                      |                        |               |               |                                                                          |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載                                            |       |                                                                                                                                                                                            |                                            |                                           |                      |                        |               |               |                                                                          |
| 合併症                                                               |       | 合併症:[ なし ・ あり ]<br>詳細:( )                                                                                                                                                                  |                                            |                                           |                      |                        |               |               |                                                                          |
| 経過 (申請時) ※直近の状況を記載                                                |       |                                                                                                                                                                                            |                                            |                                           |                      |                        |               |               |                                                                          |
| 薬物療法                                                              |       | 抗てんかん薬:[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他):( )                                                                                                                                                       |                                            |                                           |                      |                        |               |               |                                                                          |
| 呼吸管理                                                              |       | 酸素療法:[ なし ・ あり ]<br>気管切開管理:[ なし ・ あり ]                                                                                                                                                     |                                            | 経鼻エアウェイ:[ なし ・ あり ]<br>人工呼吸管理:[ なし ・ あり ] |                      | 非侵襲的陽圧換気療法:[ 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):( )                                                                                                                                                                               |                                            |                                           |                      |                        |               |               |                                                                          |

[illegible]

| 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 ( )<br>被保険者番号 ( ) 被保険者個人単位枝番 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日 |

|                        |       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
|------------------------|-------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-----------------------------|--|---------------------------|--|
| 病名                     |       | 2    ソトス (Sotos) 症候群                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |  |                                                                                            |                                                           | 受付種別                                                                    |  | <input type="checkbox"/> 継続                      転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入    →    (                      ) |  |                             |  |                           |  |
| 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    (                      )<br>資格取得年月日                      年                      月                      日                                                                                                                                                                                                       |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
| 氏名                     |       | (セイメイ)<br>(姓名)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |  |                                                                                            |                                                           | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)                                                    |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |       | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |  | cm (                      SD)                                                              |                                                           | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載   |       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
| 最終受診日                  |       | (                      年                      月                      日    )                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
| 身体所見                   |       | 頭囲: (                      )cm                      頭囲SD: (                      )                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
| 症<br>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    ]<br>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    ]<br>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    ]<br>症状 (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    )<br>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    ]<br>検査名 (その他): (                      )<br>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    )<br>所見: (                      )                                                                                                                                                                                                                                                                         |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
|                        |       | FISH: [    未実施    ・    実施    ]                      実施日: (                      年                      月                      日    )<br>NSD1を含む5番染色体長腕の欠失: [    なし    ・    あり    ]<br>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    )<br>NSD1を含む5番染色体長腕の欠失: [    なし    ・    あり    ]<br>所見 (その他): (                      )                                                                                                                                                                                                              |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
|                        |       | 遺伝子検査: [    未実施    ・    実施    ]                      実施日: (                      年                      月                      日    )                      NSD1遺伝子異常: [    なし    ・    あり    ]<br>遺伝子異常 (その他): (                      )                                                                                                                                                                                                        |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
|                        |       | 遺伝学的検査 (その他): (                      )                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
|                        |       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
| 検査所見 (その他)             |       | 検査所見 (その他): (                      )                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
| 合併症 (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<br>主病名: (                      )<br>副病名1: (                      )                      副病名2: (                      )                                                                                                                                                                                                              |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
| 合併症 (腫瘍)               |       | 腫瘍の合併: [    なし    ・    あり    ]                      病理診断名: (                      )<br>積極的治療: 治療計画: [    未実施    ・    治療予定    ・    治療継続    ・    治療終了    ]                      治療終了日: (                      年                      月                      日    )<br>治療計画 (その他): (                      )<br>治療終了者に対する計画的フォローアップレベル: [    一般健康管理群    ・    経過観察群    ・    標準的フォローアップ群    ・    強化フォローアップ群    ・    要介入群    ]                       |  |                                                                                            |                                                           |                                                                         |  |                                                                                                                          |  |                             |  |                           |  |
| 合併症                    |       | 合併症 (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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2           |  |  |   |
| 病名                     |  | 3 スミス・マギニス (Smith-Magenis) 症候群                                                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  | 受付種別                 |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |               |  |  |   |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |   |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓名)                                                                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                            |  | cm ( SD)                                                                                                                                                                                   |  |                             |  | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |   |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |   |
|                        |  | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>RAI1遺伝子を含む17番染色体短腕の欠失:[ なし ・ あり ]<br>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 )<br>RAI1遺伝子を含む17番染色体短腕の欠失:[ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>遺伝子異常 (その他):( )                                                                                              |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |   |
|                        |  | 遺伝学的検査 (その他):( )                                                                                                                                                       |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |   |
| 検査所見 (その他)             |  | 検査所見 (その他):( )                                                                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |   |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |   |
| 合併症 (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<br>主病名:( )<br>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 ]<br>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 ]<br>βブロッカー:[ なし ・ あり ] 抗てんかん薬:[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他):( ) |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |   |



|                                                                   |       |                                                                                                                                                                                            |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
|-------------------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|--------------------------------------------|-----------------------------|-------------|----------------------|----------|--------------------------------------------------------------------------|---------------|---------|--|
| 告示番号 <b>34</b> 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〈継続申請用〉 1/2 |       |                                                                                                                                                                                            |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| 病名                                                                |       | 4 ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群                                                                                                                                                      |          |                                            |                             |             | 受付種別                 |          | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |               |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                                            |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| 氏名                                                                |       | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                              |          |                                            | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)        |             | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重                                                      |       | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                | cm ( SD) |                                            |                             | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載                                              |       |                                                                                                                                                                                            |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 月 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                                                 |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
|                                                                   |       | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 ]<br>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 )<br>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 ]<br>所見 (その他):( )                                                         |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
|                                                                   |       | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>CREBBP 遺伝子異常:[ なし ・ あり ] EP300遺伝子異常 :[ なし ・ あり ]<br>遺伝子異常 (その他):( )                                                                                    |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
|                                                                   |       | 遺伝学的検査 (その他):( )                                                                                                                                                                           |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| 検査所見 (その他)                                                        |       | 検査所見 (その他):( )                                                                                                                                                                             |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載                                            |       |                                                                                                                                                                                            |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| 合併症                                                               | 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<br>主病名:( )<br>副病名1:( ) 副病名2:( )                                                                                    |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
|                                                                   | 腫瘍    | 腫瘍の合併:[ なし ・ あり ] 病理診断名:( )<br>積極的治療:治療計画:[ 未実施 ・ 治療予定 ・ 治療継続 ・ 治療終了 ] 治療終了日:( 年 月 日 )<br>治療計画 (その他):( )<br>治療終了者に対する計画的フォローアップレベル:[ 一般健康管理群 ・ 経過観察群 ・ 標準的フォローアップ群 ・ 強化フォローアップ群 ・ 要介入群 ]   |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| 合併症                                                               |       | 合併症 (その他):( )                                                                                                                                                                              |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |



|                                                                   |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |                                                                              |                      |                |                   |                 |     |         |
|-------------------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|----------------------|----------------|-------------------|-----------------|-----|---------|
| 告示番号 <b>11</b> 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〈継続申請用〉 1/2 |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |                                                                              |                      |                |                   |                 |     |         |
| 病名 <b>5 歌舞伎症候群</b>                                                |       | 受付種別                                                                                                                                                                                       |  |                                            | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 ( )<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |                      |                |                   |                 |     |         |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                                            |  |                                            |                                                                              |                      |                |                   |                 |     |         |
| 氏名                                                                |       | (セイメイ)<br>(姓名)                                                                                                                                                                             |  |                                            | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)                                                         |                      | (セイメイ)<br>(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 月 日              |                |                   |                 |     |         |
| 現在の<br>身長・体重                                                      |       | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                |  | cm ( SD)<br>年 月 日                          |                                                                              | 体重<br>(測定日)          |                | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載                                              |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |                                                                              |                      |                |                   |                 |     |         |
| 最終受診日                                                             |       | ( 年 月 日 )                                                                                                                                                                                  |  |                                            |                                                                              |                      |                |                   |                 |     |         |
| 身体所見                                                              |       | 頭囲:( )cm 頭囲SD:( )                                                                                                                                                                          |  |                                            |                                                                              |                      |                |                   |                 |     |         |
| 症<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 月 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                                                 |  |                                            |                                                                              |                      |                |                   |                 |     |         |
|                                                                   |       | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                                          |  |                                            |                                                                              |                      |                |                   |                 |     |         |
|                                                                   |       | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>KMT2D (MLL2) 遺伝子異常:[ なし ・ あり ] KDM6A 遺伝子異常:[ なし ・ あり ]<br>遺伝子異常 (その他):( )                                                                              |  |                                            |                                                                              |                      |                |                   |                 |     |         |
|                                                                   |       | 遺伝学的検査 (その他):( )                                                                                                                                                                           |  |                                            |                                                                              |                      |                |                   |                 |     |         |
| 検査所見 (その他)                                                        |       | 検査所見 (その他):( )                                                                                                                                                                             |  |                                            |                                                                              |                      |                |                   |                 |     |         |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載                                            |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |                                                                              |                      |                |                   |                 |     |         |
| 合併症 (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<br>主病名:( )<br>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 ]<br>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 ]<br>βブロッカー:[ なし ・ あり ] 抗てんかん薬:[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2             |  |
| 病名                     |  | 6 ウィーバー（Weaver）症候群                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  | 受付種別              |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |                 |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓名)                                                                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                            |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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 月 日              |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 現在の<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                            |  | cm ( SD)<br>年 月 日                                                                                                                                                                          |  | 体重<br>(測定日)          |  | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 月 )<br>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 ]<br>検査名 (その他)：( )<br>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 )<br>所見：( )                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
|                        |  | FISH：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 )<br>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 )<br>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 ]<br>遺伝子異常 (その他)：( )                                                                                            |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
|                        |  | 遺伝学的検査 (その他)：( )                                                                                                                                                       |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 検査所見 (その他)             |  | 検査所見 (その他)：( )                                                                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 合併症                    |  | 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<br>主病名：( )<br>副病名1：( ) 副病名2：( )                                                                                    |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
|                        |  | 腫瘍                                                                                                                                                                     |  | 腫瘍の合併：[ なし ・ あり ] 病理診断名：( )<br>積極的治療：治療計画：[ 未実施 ・ 治療予定 ・ 治療継続 ・ 治療終了 ] 治療終了日：( 年 月 日 )<br>治療計画 (その他)：( )<br>治療終了者に対する計画的フォローアップレベル：[ 一般健康管理群 ・ 経過観察群 ・ 標準的フォローアップ群 ・ 強化フォローアップ群 ・ 要介入群 ]   |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>βブロッカー：[ なし ・ あり ] 抗てんかん薬：[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他)：( ) |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |



|                                                                   |       |                                                                                                                                                                                            |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
|-------------------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|--------------------------------------------|-----------------------------|-------------|----------------------|----------|--------------------------------------------------------------------------|---------------|---------|--|
| 告示番号 <b>16</b> 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〈継続申請用〉 1/2 |       |                                                                                                                                                                                            |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| 病名                                                                |       | 7 コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群                                                                                                                                                       |          |                                            |                             |             | 受付種別                 |          | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |               |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                                            |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| 氏名                                                                |       | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                              |          |                                            | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)        |             | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重                                                      |       | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                | cm ( SD) |                                            |                             | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載                                              |       |                                                                                                                                                                                            |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| 最終受診日                                                             |       | ( 年 月 日 )                                                                                                                                                                                  |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| 身体所見                                                              |       | 頭囲:( )cm 頭囲SD:( )                                                                                                                                                                          |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| 症<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 月 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                                                 |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
|                                                                   |       | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                                          |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
|                                                                   |       | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 ]<br>RAD21遺伝子異常:[ なし ・ あり ] HDAC8遺伝子異常:[ なし ・ あり ]<br>遺伝子異常 (その他):( )                |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
|                                                                   |       | 遺伝学的検査 (その他):( )                                                                                                                                                                           |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| 検査所見 (その他)                                                        |       | 検査所見 (その他):( )                                                                                                                                                                             |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載                                            |       |                                                                                                                                                                                            |          |                                            |                             |             |                      |          |                                                                          |               |         |  |
| 合併症 (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<br>主病名:( )<br>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 ]<br>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 ]<br>βブロッカー:[ なし ・ あり ] 抗てんかん薬:[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (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〈継続申請用〉 |  |  |  |  |  |  |  |  |  | 1/2 |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 病名                     |  | 8     |  |                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                          |  |  |  |  |                                            |  |  |  |  |                             |  |  |  |  |                   |  |  |  |  |                      |  |  |  |  |      |  | ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群 |  |  |                |  |  |  |  |                 |  | 受付種別 |  |  |         |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( |  |  |     |  |  |  |  |   |  |  |  |  |                       |  |  |  |  |  |  |  |  |  |     |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 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)<br>(姓)                                                                                                                                                                            |  |  |  |  |                                            |  |  |  |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)        |  |  |  |  |                   |  |  |  |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  |       |  |                                                                                                                                                                                            | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                              |  |  |  |  | cm (                                       |  |  |  |  |                             |  |  |  |  | SD)               |  |  |  |  | 体重<br>(測定日)          |  |  |  |  | kg ( |  |                                        |  |  |                |  |  |  |  | SD)             |  |      |  |  | BMI     |  |                                                                        |  |  | 肥満度 |  |  |  |  | % |  |  |  |  |                       |  |  |  |  |  |  |  |  |  |     |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|                        |  |       |  |                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                          |  |  |  |  | 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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |       |  |                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                          |  |  |  |  |                                            |  |  |  |  |                             |  |  |  |  |                   |  |  |  |  |                      |  |  |  |  |      |  |                                        |  |  |                |  |  |  |  |                 |  |      |  |  |         |  |                                                                        |  |  |     |  |  |  |  |   |  |  |  |  |                       |  |  |  |  |  |  |  |  |  |     |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                                               |  |  |  |  |                                            |  |  |  |  |                             |  |  |  |  |                   |  |  |  |  |                      |  |  |  |  |      |  |                                        |  |  |                |  |  |  |  |                 |  |      |  |  |         |  |                                                                        |  |  |     |  |  |  |  |   |  |  |  |  |                       |  |  |  |  |  |  |  |  |  |     |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|                        |  |       |  |                                                                                                                                                                                            | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>11番染色体の11p15領域を含む染色体異常:[ なし ・ あり ]<br>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 )<br>11番染色体の11p15領域を含む染色体異常:[ なし ・ あり ]<br>所見 (その他):( )                                                                                            |  |  |  |  |                                            |  |  |  |  |                             |  |  |  |  |                   |  |  |  |  |                      |  |  |  |  |      |  |                                        |  |  |                |  |  |  |  |                 |  |      |  |  |         |  |                                                                        |  |  |     |  |  |  |  |   |  |  |  |  |                       |  |  |  |  |  |  |  |  |  |     |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|                        |  |       |  |                                                                                                                                                                                            | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) CDKN1C遺伝子異常:[ なし ・ あり ]<br>遺伝子異常 (その他):( )                                                                                                              |  |  |  |  |                                            |  |  |  |  |                             |  |  |  |  |                   |  |  |  |  |                      |  |  |  |  |      |  |                                        |  |  |                |  |  |  |  |                 |  |      |  |  |         |  |                                                                        |  |  |     |  |  |  |  |   |  |  |  |  |                       |  |  |  |  |  |  |  |  |  |     |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|                        |  |       |  |                                                                                                                                                                                            | インプリンティング異常:[ なし ・ あり ]<br>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):( )                                                                                                                                                                           |  |  |  |  |                                            |  |  |  |  |                             |  |  |  |  |                   |  |  |  |  |                      |  |  |  |  |      |  |                                        |  |  |                |  |  |  |  |                 |  |      |  |  |         |  |                                                                        |  |  |     |  |  |  |  |   |  |  |  |  |                       |  |  |  |  |  |  |  |  |  |     |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |  |       |  |                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                          |  |  |  |  |                                            |  |  |  |  |                             |  |  |  |  |                   |  |  |  |  |                      |  |  |  |  |      |  |                                        |  |  |                |  |  |  |  |                 |  |      |  |  |         |  |                                                                        |  |  |     |  |  |  |  |   |  |  |  |  |                       |  |  |  |  |  |  |  |  |  |     |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 合併症 (腫瘍)               |  |       |  |                                                                                                                                                                                            | 腫瘍の合併:[ なし ・ あり ] 病理診断名:( )<br>積極的治療:治療計画:[ 未実施 ・ 治療予定 ・ 治療継続 ・ 治療終了 ] 治療終了日:( 年 月 日 )<br>治療計画 (その他):( )<br>治療終了者に対する計画的フォローアップレベル:[ 一般健康管理群 ・ 経過観察群 ・ 標準的フォローアップ群 ・ 強化フォローアップ群 ・ 要介入群 ] |  |  |  |  |                                            |  |  |  |  |                             |  |  |  |  |                   |  |  |  |  |                      |  |  |  |  |      |  |                                        |  |  |                |  |  |  |  |                 |  |      |  |  |         |  |                                                                        |  |  |     |  |  |  |  |   |  |  |  |  |                       |  |  |  |  |  |  |  |  |  |     |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 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                   |  |       |  |                                                                                                                                                                                            | 薬物療法:[ なし ・ あり ]<br>詳細:( )                                                                                                                                                               |  |  |  |  |                                            |  |  |  |  |                             |  |  |  |  |                   |  |  |  |  |                      |  |  |  |  |      |  |                                        |  |  |                |  |  |  |  |                 |  |      |  |  |         |  |                                                                        |  |  |     |  |  |  |  |   |  |  |  |  |                       |  |  |  |  |  |  |  |  |  |     |  |  |  |  |  |  |  |  |  |



|                        |  |                                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
|------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|----------------------|--|-------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|--|-----------------|--|
| 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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2             |  |
| 病名                     |  | 9 アンジェルマン (Angelman) 症候群                                                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  | 受付種別              |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |                 |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓名)                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                            |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                        |  | cm ( SD)<br>年 月 日                                                                                                                                                                          |  | 体重<br>(測定日)          |  | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
|                        |  | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>15番染色体の15q11.2-15q11.3領域の欠失:[ なし ・ あり ]<br>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 )<br>15番染色体の15q11.2-15q11.3領域の欠失:[ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>遺伝子異常 (その他):( )                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
|                        |  | 片親性ダイソミー:[ なし ・ あり ]                                                                                                                                               |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
|                        |  | インプリンティング異常:[ なし ・ あり ]<br>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):( )                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 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 ]<br>詳細:( )                                                                                                                                          |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 経過 (申請時) ※直近の状況を記載     |  |                                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 薬物療法                   |  | 抗てんかん薬:[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他):( )                                                                                                                               |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |



|                        |  |                                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
|------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-----------------------------------------------------------|--|-------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|--|-----------------|--|
| 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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2             |  |
| 病名                     |  | 10 5 p一症候群                                                                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  | 受付種別              |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |                 |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓名)                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                            |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)                                      |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                        |  | cm ( SD)<br>年 月 日                                                                                                                                                                          |  | 体重<br>(測定日)                                               |  | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 最終受診日                  |  | ( 年 月 日 )                                                                                                                                                          |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 身体所見                   |  | 頭囲:( )cm 頭囲SD:( )                                                                                                                                                  |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 症<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 ) 5p15領域の欠失:[ なし ・ あり ]<br>所見 (その他):( )                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
|                        |  | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) 5p15領域の欠失:[ なし ・ あり ]<br>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 ) 5p15領域の欠失:[ なし ・ あり ]<br>所見 (その他):( )                                                                                      |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
|                        |  | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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):( )                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                   |  |                                                                          |  |                 |  |
| 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<br>主病名:( )<br>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 ]<br>抗血小板薬:[ なし ・ あり ]<br>βブロッカー:[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他):( )                                                                                       |  |                                                                                                                                                                                            |  | 利尿薬:[ なし ・ あり ]<br>抗凝固薬:[ なし ・ あり ]<br>抗てんかん薬:[ なし ・ あり ] |  |                   |  | 抗不整脈薬:[ なし ・ あり ]<br>末梢血管拡張薬:[ なし ・ あり ]                                 |  |                 |  |
| 呼吸管理                   |  | 酸素療法:[ なし ・ あり ]<br>気管切開管理:[ なし ・ あり ]                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                            |  | 経鼻エアウェイ:[ なし ・ あり ]<br>人工呼吸管理:[ なし ・ あり ]                 |  |                   |  | 非侵襲的陽圧換気療法:[ なし ・ あり ]                                                   |  |                 |  |



|                        |  |                                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                    |  |                          |  |                                                                                             |  |         |  |
|------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------|--|
| 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〈継続申請用〉 |  | 1/2                                                                                         |  |         |  |
| 病名                     |  | 11 4 p一症候群                                                                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                    |  | 受付種別                     |  | <div><input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名</div> <div><input type="checkbox"/> 転入 → ( )</div> |  |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                    |  |                          |  |                                                                                             |  |         |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓名)                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                            |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)                                                               |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                        |  | cm ( SD)<br>年 月 日                                                                                                                                                                          |  | 体重<br>(測定日)                                                                        |  | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                    |  |                          |  |                                                                                             |  |         |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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                  |  | 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):( )                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                    |  |                          |  |                                                                                             |  |         |  |
| 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<br>主病名:( )<br>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 ]<br>抗血小板薬:[ なし ・ あり ]<br>βブロッカー:[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他):( )                                                                                       |  |                                                                                                                                                                                            |  | 利尿薬:[ なし ・ あり ]<br>抗凝固薬:[ なし ・ あり ]<br>抗てんかん薬:[ なし ・ あり ]                          |  |                          |  | 抗不整脈薬:[ なし ・ あり ]<br>末梢血管拡張薬:[ なし ・ あり ]                                                    |  |         |  |
| 呼吸管理                   |  | 酸素療法:[ なし ・ あり ]<br>気管切開管理:[ なし ・ あり ]                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                            |  | 経鼻エアウェイ:[ なし ・ あり ]<br>人工呼吸管理:[ なし ・ あり ]                                          |  |                          |  | 非侵襲的陽圧換気療法:[ なし ・ あり ]                                                                      |  |         |  |



|                        |               |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |  |                             |  |             |  |                      |      |                                                                          |  |                 |  |         |  |   |  |  |  |                                          |  |
|------------------------|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------|--|-----------------------------|--|-------------|--|----------------------|------|--------------------------------------------------------------------------|--|-----------------|--|---------|--|---|--|--|--|------------------------------------------|--|
| 病名                     | 12 18トリソミー症候群 |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |  |                             |  |             |  |                      | 受付種別 | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |                 |  |         |  |   |  |  |  |                                          |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                                            |  |                                            |  |                             |  |             |  |                      |      |                                                                          |  |                 |  |         |  |   |  |  |  |                                          |  |
| 氏名                     |               | (セイメイ)<br>(姓名)                                                                                                                                                                             |  |                                            |  |                             |  |             |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |      |                                                                          |  | (セイメイ)<br>(姓名)  |  |         |  |   |  |  |  |                                          |  |
| 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<br>(測定日)                                                                                                                                                                                |  | cm ( SD)<br>年 月 日                          |  |                             |  | 体重<br>(測定日) |  | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |               |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |  |                             |  |             |  |                      |      |                                                                          |  |                 |  |         |  |   |  |  |  |                                          |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他)：( )<br>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 )<br>18番染色体トリソミー：[ なし ・ あり ・ モザイク型 ]<br>所見 (その他)：( )                                                                                                        |  |                                            |  |                             |  |             |  |                      |      |                                                                          |  |                 |  |         |  |   |  |  |  |                                          |  |
|                        |               | FISH：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 )<br>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 )<br>所見：( )                                                                                                                                          |  |                                            |  |                             |  |             |  |                      |      |                                                                          |  |                 |  |         |  |   |  |  |  |                                          |  |
|                        |               | 遺伝子検査：[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日：( 年 月 日 )<br>所見WWWW：( )                                                                                                                                             |  |                                            |  |                             |  |             |  |                      |      |                                                                          |  |                 |  |         |  |   |  |  |  |                                          |  |
|                        |               | 遺伝学的検査 (その他)：( )                                                                                                                                                                           |  |                                            |  |                             |  |             |  |                      |      |                                                                          |  |                 |  |         |  |   |  |  |  |                                          |  |
| 検査所見 (その他)             |               | 検査所見 (その他)：( )                                                                                                                                                                             |  |                                            |  |                             |  |             |  |                      |      |                                                                          |  |                 |  |         |  |   |  |  |  |                                          |  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |               |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |  |                             |  |             |  |                      |      |                                                                          |  |                 |  |         |  |   |  |  |  |                                          |  |
| 合併症 (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<br>主病名：( )<br>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 ]<br>抗血小板薬：[ なし ・ あり ]<br>βブロッカー：[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他)：( )                                                                                                               |  |                                            |  |                             |  |             |  |                      |      | 利尿薬：[ なし ・ あり ]<br>抗凝固薬：[ なし ・ あり ]<br>抗てんかん薬：[ なし ・ あり ]                |  |                 |  |         |  |   |  |  |  | 抗不整脈薬：[ なし ・ あり ]<br>末梢血管拡張薬：[ なし ・ あり ] |  |
| 呼吸管理                   |               | 酸素療法：[ なし ・ あり ]<br>気管切開管理：[ なし ・ あり ]                                                                                                                                                     |  |                                            |  |                             |  |             |  |                      |      | 経鼻エアウェイ：[ なし ・ あり ]<br>人工呼吸管理：[ なし ・ あり ]                                |  |                 |  |         |  |   |  |  |  | 非侵襲的陽圧換気療法：[ なし ・ あり ]                   |  |



|                        |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |                 |  |         |  |
|------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-----------------------------|--|----------------------|--|---------------|--|--------------------------------------------------------------------------|--|-----------------|--|---------|--|
| 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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2             |  |         |  |
| 病名                     |  | 13 13トリソミー症候群                                                                                                                                                          |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  | 受付種別          |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |                 |  |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |                 |  |         |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                          |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                            |  | cm ( SD)                                                                                                                                                                                   |  |                             |  | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |                 |  |         |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>13番染色体トリソミー:[ なし ・ あり ・ モザイク型 ]<br>所見 (その他):( )                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |                 |  |         |  |
|                        |  | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                      |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |                 |  |         |  |
|                        |  | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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):( )                                                                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |                 |  |         |  |
| 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<br>主病名:( )<br>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 ]<br>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 ]<br>βブロッカー:[ なし ・ あり ] 抗てんかん薬:[ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>気管切開管理:[ なし ・ あり ] 人工呼吸管理:[ なし ・ あり ]                                                                   |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |                 |  |         |  |



|                        |  |                                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                        |  |               |  |  |   |
|------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-----------------------------|--|----------------------|--|----------------------|--|------------------------------------------------------------------------|--|---------------|--|--|---|
| 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〈継続申請用〉                                                  |  | 1/2           |  |  |   |
| 病名                     |  | 14 ダウン (Down) 症候群                                                                                                                                                  |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  | 受付種別                 |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( |  |               |  |  |   |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                        |  |               |  |  |   |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                      |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                        |  | cm ( SD)                                                                                                                                                                                   |  |                             |  | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                        |  |               |  |  |   |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>21番染色体トリソミー:[ なし ・ あり ・ モザイク型 ・ 転座型 ]<br>所見 (その他):( )                                                                          |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                        |  |               |  |  |   |
|                        |  | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                  |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                        |  |               |  |  |   |
|                        |  | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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):( )                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                        |  |               |  |  |   |
| 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<br>主病名:( )<br>副病名1:( ) 副病名2:( )                                                                                    |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                        |  |               |  |  |   |
|                        |  | 腫瘍                                                                                                                                                                 |  | 腫瘍の合併:[ なし ・ あり ] 病理診断名:( )<br>積極的治療:治療計画:[ 未実施 ・ 治療予定 ・ 治療継続 ・ 治療終了 ] 治療終了日:( 年 月 日 )<br>治療計画 (その他):( )<br>治療終了者に対する計画的フォローアップレベル:[ 一般健康管理群 ・ 経過観察群 ・ 標準的フォローアップ群 ・ 強化フォローアップ群 ・ 要介入群 ]   |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                        |  |               |  |  |   |
| 合併症                    |  | 合併症 (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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2     |  |
| 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              |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                   |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                            |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                       |  | cm ( SD)<br>年 月 日                                                                                                                                                                          |  | 体重<br>(測定日)          |  | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                   |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 月 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                 |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>所見:( )                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | DNAメチル化解析:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>所見:( )                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 検査所見 (その他)             |  | 遺伝学的検査 (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<br>主病名:( )<br>副病名1:( ) 副病名2:( )                                                                                    |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | 腫瘍                                                                                                                                                                |  | 腫瘍の合併:[ なし ・ あり ] 病理診断名:( )<br>積極的治療:治療計画:[ 未実施 ・ 治療予定 ・ 治療継続 ・ 治療終了 ] 治療終了日:( 年 月 日 )<br>治療計画 (その他):( )<br>治療終了者に対する計画的フォローアップレベル:[ 一般健康管理群 ・ 経過観察群 ・ 標準的フォローアップ群 ・ 強化フォローアップ群 ・ 要介入群 ]   |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 合併症                    |  | 合併症 (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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2     |  |
| 病名                     |  | 16 CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群                                                                                                                               |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  | 受付種別          |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                   |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                            |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                       |  | cm ( SD)                                                                                                                                                                                   |  | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                   |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 月 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                 |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 ]<br>MAP2K2遺伝子異常:[ なし ・ あり ]<br>遺伝子異常 (その他):( )             |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | 遺伝学的検査 (その他):( )                                                                                                                                                  |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
| 検査所見 (その他)             |  | 検査所見 (その他):( )                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |  |                                                                                                                                                                   |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
| 合併症                    |  | 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<br>主病名:( )<br>副病名1:( ) 副病名2:( )                                                                                    |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | 腫瘍                                                                                                                                                                |  | 腫瘍の合併:[ なし ・ あり ] 病理診断名:( )<br>積極的治療:治療計画:[ 未実施 ・ 治療予定 ・ 治療継続 ・ 治療終了 ] 治療終了日:( 年 月 日 )<br>治療計画 (その他):( )<br>治療終了者に対する計画的フォローアップレベル:[ 一般健康管理群 ・ 経過観察群 ・ 標準的フォローアップ群 ・ 強化フォローアップ群 ・ 要介入群 ]   |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
| 合併症                    |  | 合併症 (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〈継続申請用〉                                                                               |  | 1/2     |  |
| 病名                     |  | 17 マルファン (Marfan) 症候群                                                                                                                                                                                                                                                 |  |                                                                                                                                                                                                                                         |  |                         |  | 受付種別            |  | <div><input type="checkbox"/> 継続      転出実施主体名</div> <div><input type="checkbox"/> 転入    → ( )</div> |  |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日      年      月      日                                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                                                                         |  |                         |  |                 |  |                                                                                                     |  |         |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                                                                         |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)    |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                                                                                           |  | cm (      SD)                                                                                                                                                                                                                           |  | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                                                                                                                       |  |                                                                                                                                                                                                                                         |  |                         |  |                 |  |                                                                                                     |  |         |  |
| 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    ]<br>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    ]<br>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    ]<br>症状 (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    )<br>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    ]<br>検査名 (その他): (      )<br>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    )<br>所見: (      )                                                                                                                                                                                       |  |                                                                                                                                                                                                                                         |  |                         |  |                 |  |                                                                                                     |  |         |  |
|                        |  | FISH: [    未実施 ・ 実施    ]      実施日: (      年      月      日    )<br>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    )<br>所見: (      )                                                                                                                                                                                |  |                                                                                                                                                                                                                                         |  |                         |  |                 |  |                                                                                                     |  |         |  |
|                        |  | 遺伝子検査: [    未実施 ・ 実施    ]      実施日: (      年      月      日    )<br>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    ]<br>SMAD3遺伝子異常: [    なし ・ あり    ]      TGFBR2遺伝子異常: [    なし ・ あり    ]<br>遺伝子異常 (その他): (      ) |  |                                                                                                                                                                                                                                         |  |                         |  |                 |  |                                                                                                     |  |         |  |
|                        |  | 遺伝学的検査 (その他): (      )                                                                                                                                                                                                                                                |  |                                                                                                                                                                                                                                         |  |                         |  |                 |  |                                                                                                     |  |         |  |
| 検査所見 (その他)             |  | 検査所見 (その他): (      )                                                                                                                                                                                                                                                  |  |                                                                                                                                                                                                                                         |  |                         |  |                 |  |                                                                                                     |  |         |  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |  |                                                                                                                                                                                                                                                                       |  |                                                                                                                                                                                                                                         |  |                         |  |                 |  |                                                                                                     |  |         |  |
| 合併症 (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<br>主病名: (      )<br>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    ]<br>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    ]<br>βブロッカー: [    なし ・ あり    ]<br>薬物療法 (その他): (      )                                        |  |                                                                                                                                                                                                                                         |  |                         |  |                 |  |                                                                                                     |  |         |  |
| 呼吸管理                   |  | 酸素療法: [    なし ・ あり    ]      経鼻アウエイ: [    なし ・ あり    ]      非侵襲的陽圧換気療法: [    なし ・ あり    ]<br>気管切開管理: [    なし ・ あり    ]      人工呼吸管理: [    なし ・ あり    ]                                                                                                                 |  |                                                                                                                                                                                                                                         |  |                         |  |                 |  |                                                                                                     |  |         |  |



|                        |         |                                                                                                                                                                                      |  |                                            |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
|------------------------|---------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------|--|----------------------|--|---------------|--|--------------------------------------------------------------------------|--|---------|--|
| 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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2     |  |
| 病名                     |         | 18 ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群                                                                                                                                                        |  |                                            |  |                      |  | 受付種別          |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                                      |  |                                            |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
| 氏名                     |         | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                        |  |                                            |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |         | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                          |  | cm ( SD)                                   |  | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載   |         |                                                                                                                                                                                      |  |                                            |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
| 最終受診日                  |         | ( 年 月 日 )                                                                                                                                                                            |  |                                            |  |                      |  |               |  |                                                                          |  |         |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他): ( )<br>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 )<br>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 ]<br>TGFB2遺伝子異常: [ なし ・ あり ] TGFB3遺伝子異常: [ なし ・ あり ]<br>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<br>主病名: ( )<br>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 ]<br>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 ]<br>βブロッカー: [ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>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 )<br>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（小中学校 ・ 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 （ ）                                                                                                                                |  |   |     |

## 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

8

医療機関所在地

診断年月日

年

月

8

電話番号

診療科

醫師名

小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )

・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。

## 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 ( )<br>被保険者番号 ( ) 被保険者個人単位枝番 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日 |

|     |       |
|-----|-------|
| 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 ] |
|      |                                                     |

|      |                                                                    |
|------|--------------------------------------------------------------------|
| 保險情報 | 保険者番号 ( ) 被保険者記号 ( )<br>被保険者番号 ( ) 被保険者個人単位枝番 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日 |
|------|--------------------------------------------------------------------|

|                                                                   |       |                                                                                                                                                                        |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |         |         |
|-------------------------------------------------------------------|-------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|----------------------|----------------------|---------------|-------------------|-----------------|---------|---------|
| 告示番号 <b>12</b> 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〈継続申請用〉 1/2 |       |                                                                                                                                                                        |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |         |         |
| 病名 <b>19 カムラティ・エンゲルマン (Camurati-Engelmann) 症候群</b>                |       | 受付種別                                                                                                                                                                   |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |                      |                      |               |                   |                 |         |         |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                        |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |         |         |
| 氏名                                                                |       | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                          |  |                                                                          | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |                      | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重                                                      |       | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                            |  | cm ( SD)<br>年 月 日                                                        |                      | 体重<br>(測定日)          |               | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載                                              |       |                                                                                                                                                                        |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |         |         |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載                                              |       |                                                                                                                                                                        |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |         |         |
| 画像検査                                                              |       | 単純X線検査 (頭部):[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>所見:( )                                                                                                                       |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |         |         |
|                                                                   |       | 単純X線検査 (その他):[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>部位:( )<br>所見:( )                                                                                                            |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |         |         |
|                                                                   |       | CT 検査 (頭部):[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>部位:( )<br>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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>TGFB1遺伝子異常:[ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>詳細:( )                                                                                                                                              |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |         |         |
| 経過 (申請時) ※直近の状況を記載                                                |       |                                                                                                                                                                        |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |         |         |
| 薬物療法                                                              |       | 抗てんかん薬:[ なし ・ あり ] ステロイド薬:[ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>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 ]                                                                                                                          |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |         |         |
| 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 ]                                                                                                                                   |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |         |         |



|                        |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|----------------------|--|-------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|--|---------|--|
| 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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2     |  |
| 病名                     |  | 20 コステロ (Costello) 症候群                                                                                                                                                 |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  | 受付種別              |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                          |  |                                                                                                                                                                                            |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                            |  | cm ( SD)<br>年 月 日                                                                                                                                                                          |  | 体重<br>(測定日)          |  | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 月 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>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 ]<br>遺伝子異常 (その他):( )                                                                                              |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | 遺伝学的検査 (その他):( )                                                                                                                                                       |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 検査所見 (その他)             |  | 検査所見 (その他):( )                                                                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 合併症                    |  | 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<br>主病名:( )<br>副病名1:( ) 副病名2:( )                                                                                    |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | 腫瘍                                                                                                                                                                     |  | 腫瘍の合併:[ なし ・ あり ] 病理診断名:( )<br>積極的治療:治療計画:[ 未実施 ・ 治療予定 ・ 治療継続 ・ 治療終了 ] 治療終了日:( 年 月 日 )<br>治療計画 (その他):( )<br>治療終了者に対する計画的フォローアップレベル:[ 一般健康管理群 ・ 経過観察群 ・ 標準的フォローアップ群 ・ 強化フォローアップ群 ・ 要介入群 ]   |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>βブロッカー:[ なし ・ あり ] 抗てんかん薬:[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (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〈継続申請用〉                                                                               |  | 1/2     |  |
| 病名                     |  | 21 チャージ (CHARGE) 症候群                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                                                                                                                                      |  |                         |  | 受付種別                             |  | <div><input type="checkbox"/> 継続      転出実施主体名</div> <div><input type="checkbox"/> 転入    → ( )</div> |  |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日      年      月      日                                                                                                                                  |  |                                                                                                                                                                                                      |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |         |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓名)                                                                                                                                                                                                  |  |                                                                                                                                                                                                      |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)    |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                                     |  | cm (      SD)<br>年      月      日                                                                                                                                                                     |  | 体重<br>(測定日)             |  | kg (      SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                                                                 |  |                                                                                                                                                                                                      |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |         |  |
| 最終受診日                  |  | (      年      月      日 )                                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                                      |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |         |  |
| 身体所見                   |  | 頭囲:(      )cm      頭囲SD:(      )                                                                                                                                                                                |  |                                                                                                                                                                                                      |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |         |  |
| 症<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):(      )<br>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 )<br>所見:(      )                                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                                      |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |         |  |
|                        |  | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ]      実施日:(      年      月      日 )<br>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 )<br>所見:(      )                                                                                                                                      |  |                                                                                                                                                                                                      |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |         |  |
|                        |  | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ]      実施日:(      年      月      日 )      CHD7遺伝子異常:[ なし ・ あり ]<br>遺伝子異常 (その他):(      )                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                                      |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |         |  |
| 検査所見 (その他)             |  | 遺伝学的検査 (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<br>主病名:(      )<br>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 ]<br>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 ]<br>βブロッカー:[ なし ・ あり ]      抗てんかん薬:[ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>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 ]                                                                                                                                                              |  |                                                                                                                                                                                                      |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |         |  |





|             |                                                                                                                                                                  |                |  |          |          |
|-------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|--|----------|----------|
| 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 ）<br>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） ・<br>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 ・<br>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 ( )<br>被保険者番号 ( ) 被保険者個人単位枝番 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日 |

|                                                                          |       |                                                                                                                                                                            |  |                                            |                                                                          |             |                      |                   |                 |               |         |
|--------------------------------------------------------------------------|-------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------|-------------|----------------------|-------------------|-----------------|---------------|---------|
| 告示番号 <b>18</b> 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〈継続申請用〉 <b>1/2</b> |       |                                                                                                                                                                            |  |                                            |                                                                          |             |                      |                   |                 |               |         |
| 病名 <b>23 色素失調症</b>                                                       |       | 受付種別                                                                                                                                                                       |  |                                            | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |             |                      |                   |                 |               |         |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                            |  |                                            |                                                                          |             |                      |                   |                 |               |         |
| 氏名                                                                       |       | (セイメイ)<br>(姓名)                                                                                                                                                             |  |                                            | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)                                                     |             | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重                                                             |       | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                |  | cm ( SD)<br>年 月 日                          |                                                                          | 体重<br>(測定日) |                      | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載                                                     |       |                                                                                                                                                                            |  |                                            |                                                                          |             |                      |                   |                 |               |         |
| 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 ]<br>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 ]<br>痙攣: [ なし ・ あり ] 意識障害: [ なし ・ あり ] |  |                                            |                                                                          |             |                      |                   |                 |               |         |
|                                                                          |       |                                                                                                                                                                            |  |                                            |                                                                          |             |                      |                   |                 |               |         |
|                                                                          | その他   | 症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他): ( )<br>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 )<br>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 ]<br>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 ]<br>詳細: ( )                                                                                                                                                |  |                                            |                                                                          |             |                      |                   |                 |               |         |
| 経過 (申請時) ※直近の状況を記載                                                       |       |                                                                                                                                                                            |  |                                            |                                                                          |             |                      |                   |                 |               |         |
| 薬物療法                                                                     |       | 抗てんかん薬: [ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>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 (腸養・胃養含む): [ なし ・ あり ] 中心静脈栄養: [ なし ・ あり ]                                                                                                                            |  |                                            |                                                                          |             |                      |                   |                 |               |         |
| 手術                                                                       |       | 光凝固療法: [ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ]                                                                                                                                                |  |                                            | 実施日: ( 年 月 日 )                                                           |             |                      |                   |                 |               |         |
|                                                                          |       | 冷凍凝固療法: [ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ]                                                                                                                                               |  |                                            | 実施日: ( 年 月 日 )                                                           |             |                      |                   |                 |               |         |
|                                                                          |       | 手術 (その他): [ 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 )<br>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                                                                                                                                        |   |   |   |

・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。

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 ( )<br>被保険者番号 ( ) 被保険者個人単位枝番 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日 |

|     |       |
|-----|-------|
| 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 ] |
|------|-----------------------------------------------------|

[illegible]

|                      |         |                                                                                                                                                                                                             |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|----------------------|---------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------|--|-----------------------------|--|----------------------|--|----------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|--|---------------|--|--|
| 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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/3           |  |  |
| 病名                   |         | 24 アントレー・ビクスラー (Antley-Bixler) 症候群                                                                                                                                                                          |  |                                            |  |                             |  |                      |  | 受付種別                 |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |               |  |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                                                             |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
| 氏名                   |         | (セイメイ)<br>(姓名)                                                                                                                                                                                              |  |                                            |  |                             |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重         |         | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                                 |  | cm ( SD)                                   |  |                             |  | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載 |         |                                                                                                                                                                                                             |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
| 最終受診日                |         | ( 年 月 日 )                                                                                                                                                                                                   |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
| 身体所見                 |         | 頭囲:( )cm 頭囲SD:( )<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>足趾異常:[ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ] |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      | 精神・神経   | てんかん:[ なし ・ あり ] 発作型:( )<br>頻度:[ 日単位 ・ 週単位 ・ 月単位 ・ 年単位 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>発達障害 (その他):( )                          |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      | 呼吸器・循環器 | 呼吸障害:[ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>症状 (その他):( )                                                                                                                                      |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
| 検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |         |                                                                                                                                                                                                             |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
| 血液検査                 |         | 17α水酸化酵素・17,20リアーゼ及び21水酸化酵素の複合的機能低下:( )                                                                                                                                                                     |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
| 尿検査                  |         | 尿中ステロイド合成異常障害:( )                                                                                                                                                                                           |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
| 画像検査                 |         | 単純X線検査 (手指・足趾):[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>所見:( )                                                                                                                                                         |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      |         | CTまたはMRI検査 (頭部):[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>所見:( )                                                                                                                                                        |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      |         | CTまたはMRI検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>部位:( )<br>所見:( )                                                                                                                                                   |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      |         | 画像検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>部位:( )<br>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 )<br>検査名:[ 田中・ビナー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他 ]<br>検査名 (その他):( )<br>DQまたはIQ値:( )                                          |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |





|                      |                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |  |                                                                                         |  |                                                                         |  |                                                                                  |  |                                                                                                     |  |               |  |
|----------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-----------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------|--|----------------------------------------------------------------------------------|--|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------|--|
| 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〈継続申請用〉                                                                               |  | 1/3           |  |
| 病名                   |                                                                                                                                                                                                                                    | 25 ファイファ－ (Pfeiffer) 症候群                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |  |                                                                                         |  |                                                                         |  | 受付種別                                                                             |  | <div><input type="checkbox"/> 継続      転出実施主体名</div> <div><input type="checkbox"/> 転入    → ( )</div> |  |               |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日                      年                      月                      日                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |  |                                                                                         |  |                                                                         |  |                                                                                  |  |                                                                                                     |  |               |  |
| 氏名                   |                                                                                                                                                                                                                                    | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |  |                                                                                         |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)                                                    |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重         |                                                                                                                                                                                                                                    | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |  | cm (                      SD)<br>年                      月                      日        |  | 体重<br>(測定日)                                                             |  | kg (                      SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載 |                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |  |                                                                                         |  |                                                                         |  |                                                                                  |  |                                                                                                     |  |               |  |
| 最終受診日                |                                                                                                                                                                                                                                    | (                      年                      月                      日    )                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |  |                                                                                         |  |                                                                         |  |                                                                                  |  |                                                                                                     |  |               |  |
| 身体所見                 |                                                                                                                                                                                                                                    | 頭囲: (                      )cm                      頭囲SD: (                      )<br>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    ]<br>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    ]<br>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    ]<br>足趾異常: [    なし    ・    あり    ]<br>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    ]<br>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    ]<br>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    ] |  |                                                                                         |  |                                                                         |  |                                                                                  |  |                                                                                                     |  |               |  |
| 症状                   | 精神・神経                                                                                                                                                                                                                              | てんかん: [    なし    ・    あり    ]    発作型: (                      )<br>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    ]<br>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    ]<br>発達障害 (その他): (                      )                                                                                                                                                                                 |  |                                                                                         |  |                                                                         |  |                                                                                  |  |                                                                                                     |  |               |  |
|                      |                                                                                                                                                                                                                                    | 呼吸器・循環器                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                         |  |                                                                         |  |                                                                                  |  |                                                                                                     |  |               |  |
|                      |                                                                                                                                                                                                                                    | 呼吸障害: [    なし    ・    あり    ]<br>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    ]<br>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    ]<br>症状 (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 (手指・足趾): [    未実施    ・    実施    ]                      実施日: (                      年                      月                      日    )<br>所見: (                      )                                                                                                                                                                                                                                                                     |  |                                                                                         |  |                                                                         |  |                                                                                  |  |                                                                                                     |  |               |  |
|                      |                                                                                                                                                                                                                                    | CTまたはMRI検査: [    未実施    ・    実施    ]                      実施日: (                      年                      月                      日    )<br>部位: (                      )<br>所見: (                      )                                                                                                                                                                                                                                         |  |                                                                                         |  |                                                                         |  |                                                                                  |  |                                                                                                     |  |               |  |
|                      |                                                                                                                                                                                                                                    | 画像検査: [    未実施    ・    実施    ]                      実施日: (                      年                      月                      日    )<br>部位: (                      )<br>頭蓋内圧亢進: [    なし    ・    あり    ]                      頭蓋縫合早期癒合: [    なし    ・    あり    ]                      顔面骨の低形成: [    なし    ・    あり    ]<br>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    )<br>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    ]<br>検査名 (その他): (                      )<br>DQまたはIQ値: (                      )      |  |                                                                                         |  |                                                                         |  |                                                                                  |  |                                                                                                     |  |               |  |





|                                                                          |       |                                                                                                                                                                                                                                          |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
|--------------------------------------------------------------------------|-------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|----------------------|----------------------|---------------|-------------------|-----------------|-----|---------|
| 告示番号 <b>14</b> 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〈継続申請用〉 <b>1/2</b> |       |                                                                                                                                                                                                                                          |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 病名 <b>26 コフィン・シリス (Coffin-Siris) 症候群</b>                                 |       | 受付種別                                                                                                                                                                                                                                     |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                                                                                          |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 氏名                                                                       |       | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                                                                            |  |                                                                          | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |                      | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重                                                             |       | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                                                              |  | cm ( SD)<br>年 月 日                                                        |                      | 体重<br>(測定日)          |               | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載                                                     |       |                                                                                                                                                                                                                                          |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他): ( )<br>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 )<br>所見: ( )                                                                                                                                                                                            |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
|                                                                          |       | FISH: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>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 )<br>所見: ( )                                                                                                                                                                                     |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
|                                                                          |       | 遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>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 ]<br>SMATCA4 遺伝子: [ なし ・ あり ] SMARCE1 遺伝子: [ なし ・ あり ] PHF6 遺伝子: [ なし ・ あり ]<br>SOX11 遺伝子: [ なし ・ あり ]<br>遺伝子異常 (その他): ( ) |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
|                                                                          |       | 遺伝学的検査 (その他): ( )                                                                                                                                                                                                                        |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 検査所見 (その他)                                                               |       | 検査所見 (その他): ( )                                                                                                                                                                                                                          |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載                                                   |       |                                                                                                                                                                                                                                          |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 合併症 (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<br>主 病 名: ( )<br>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 ]<br>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 ]<br>抗てんかん薬: [ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他): ( )                                                          |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |



|                                                                   |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |
|-------------------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------|----------------------|----------------------|---------------|-------------------|--------------------------------------------------------------------------|-----|---------|
| 告示番号 <b>19</b> 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〈継続申請用〉 1/2 |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |
| 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          |                   | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |     |         |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                                            |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |
| 氏名                                                                |       | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                              |  |                                            | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |                      | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重                                                      |       | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                |  | cm ( SD)<br>年 月 日                          |                      | 体重<br>(測定日)          |               | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載                                              |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |
| 最終受診日                                                             |       | ( 年 月 日 )                                                                                                                                                                                  |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |
| 身体所見                                                              |       | 頭囲:( )cm 頭囲SD:( )                                                                                                                                                                          |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |
| 症<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 月 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                                                 |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |
|                                                                   |       | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>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 ]<br>遺伝子異常 (その他):( )                                                                                                                  |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |
|                                                                   |       | 遺伝学的検査 (その他):( )                                                                                                                                                                           |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |
| 検査所見 (その他)                                                        |       | 検査所見 (その他):( )                                                                                                                                                                             |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載                                            |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |
| 合併症 (腫瘍)                                                          |       | 腫瘍の合併:[ なし ・ あり ] 病理診断名:( ) 積極的治療:治療計画:[ 未実施 ・ 治療予定 ・ 治療継続 ・ 治療終了 ]<br>治療終了日:( 年 月 日 )<br>治療計画 (その他):( )<br>治療終了者に対する計画的フォローアップレベル:[ 一般健康管理群 ・ 経過観察群 ・ 標準的フォローアップ群 ・ 強化フォローアップ群 ・ 要介入群 ]   |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |
| 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                                                              |       | 薬物療法:[ なし ・ あり ]<br>詳細:( )                                                                                                                                                                 |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |
| 呼吸管理                                                              |       | 酸素療法:[ なし ・ あり ] 経鼻エアウェイ:[ なし ・ あり ] 非侵襲的陽圧換気療法:[ なし ・ あり ]<br>気管切開管理:[ なし ・ あり ] 人工呼吸管理:[ なし ・ あり ]                                                                                       |  |                                            |                      |                      |               |                   |                                                                          |     |         |



|                                                                          |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
|--------------------------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|----------------------|----------------------|---------------|-------------------|-----------------|-----|---------|
| 告示番号 <b>21</b> 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〈継続申請用〉 <b>1/2</b> |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 病名 <b>28</b> スミス・レムリ・オピッツ (Smith-Lemli-Opitz) 症候群                        |       | 受付種別                                                                                                                                                                                       |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                                            |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 氏名                                                                       |       | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                              |  |                                                                          | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |                      | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重                                                             |       | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                |  | cm ( SD)<br>年 月 日                                                        |                      | 体重<br>(測定日)          |               | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載                                                     |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 最終受診日                                                                    |       | ( 年 月 日 )                                                                                                                                                                                  |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 身体所見                                                                     |       | 頭囲:( )cm 頭囲SD:( )                                                                                                                                                                          |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 症<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (その他):( )                                                                                                                                                         |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載                                                     |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                                                 |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
|                                                                          |       | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>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 ]<br>遺伝子異常 (その他):( )                                                                                                                 |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
|                                                                          |       | 遺伝学的検査 (その他):( )                                                                                                                                                                           |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 検査所見 (その他)                                                               |       | 検査所見 (その他):( )                                                                                                                                                                             |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載                                                   |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |
| 合併症 (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<br>主 病 名:( )<br>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 ]<br>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 ]<br>βブロッカー:[ なし ・ あり ] 抗てんかん薬:[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他):( )                     |  |                                                                          |                      |                      |               |                   |                 |     |         |



|                                                                   |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                          |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |
|-------------------------------------------------------------------|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|--------------------|----------------------|------------------------|-----------------|---------------|---------|
| 告示番号 <b>31</b> 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〈継続申請用〉 1/2 |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                          |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |
| 病名 <b>29</b> メビウス (Moebius) 症候群                                   |       | 受付種別                                                                                                                                                                                       |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                                            |  |                                                                          |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |
| 氏名                                                                |       | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                              |  |                                                                          | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)                      |                    | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重                                                      |       | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                |  | cm ( SD)<br>年 月 日                                                        |                                           | 体重<br>(測定日)        |                      | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載                                              |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                          |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |
| 最終受診日                                                             |       | ( 年 月 日 )                                                                                                                                                                                  |  |                                                                          |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |
| 身体所見                                                              |       | 頭囲:( )cm 頭囲SD:( )                                                                                                                                                                          |  |                                                                          |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |
| 症<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                                                 |  |                                                                          |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |
|                                                                   |       | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                                          |  |                                                                          |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |
|                                                                   |       | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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):( )                                                                                                                                                                             |  |                                                                          |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |
| 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 ]<br>詳細:( )                                                                                                                                                                  |  |                                                                          |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |
| 経過 (申請時) ※直近の状況を記載                                                |       |                                                                                                                                                                                            |  |                                                                          |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |
| 薬物療法                                                              |       | 抗てんかん薬:[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他):( )                                                                                                                                                       |  |                                                                          |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |
| 呼吸管理                                                              |       | 酸素療法:[ なし ・ あり ]<br>気管切開管理:[ なし ・ あり ]                                                                                                                                                     |  |                                                                          | 経鼻エアウェイ:[ なし ・ あり ]<br>人工呼吸管理:[ なし ・ あり ] |                    |                      | 非侵襲的陽圧換気療法:[ 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):( )                                                                                                                                                                               |  |                                                                          |                                           |                    |                      |                        |                 |               |         |



|                        |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|----------------------|--|-------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|--|---------|--|
| 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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2     |  |
| 病名                     |  | 30 モワット・ウィルソン (Mowat-Wilson) 症候群                                                                                                                                       |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  | 受付種別              |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                          |  |                                                                                                                                                                                            |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                            |  | cm ( SD)<br>年 月 日                                                                                                                                                                          |  | 体重<br>(測定日)          |  | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (その他):( )                                                                                                                                                         |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 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 ]<br>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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                      |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 ) ZEB2遺伝子異常:[ なし ・ あり ]<br>遺伝子異常 (その他):( )                                                                                              |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | インプリンティング異常:[ なし ・ あり ]<br>所見:( )                                                                                                                                      |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 検査所見 (その他)             |  | 遺伝学的検査 (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<br>主 病 名:( )<br>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 ]<br>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 ]<br>βブロッカー:[ なし ・ あり ] 抗てんかん薬:[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他):( ) |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |



|                        |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|----------------------|--|-------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|--|---------|--|
| 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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2     |  |
| 病名                     |  | 31 ヤング・シンプソン (Young-Simpson) 症候群                                                                                                                                       |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  | 受付種別              |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                          |  |                                                                                                                                                                                            |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                            |  | cm ( SD)<br>年 月 日                                                                                                                                                                          |  | 体重<br>(測定日)          |  | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>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 ]<br>遺伝子異常 (その他):( )                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |  | 遺伝学的検査 (その他):( )                                                                                                                                                       |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 検査所見 (その他)             |  | 検査所見 (その他):( )                                                                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |  |                                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 合併症 (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<br>主 病 名:( )<br>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 ]<br>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 ]<br>βブロッカー:[ なし ・ あり ] 抗てんかん薬:[ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>気管切開管理:[ なし ・ あり ] 人工呼吸管理:[ なし ・ あり ]                                                                   |  |                                                                                                                                                                                            |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |



|                        |  |                                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                      |  |                                          |  |                                                                          |  |         |  |         |   |
|------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-----------------------------------------------------------|--|----------------------|--|------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|--|---------|--|---------|---|
| 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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2     |  |         |   |
| 病名                     |  | 32 VATER症候群                                                                                                                                                        |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                      |  | 受付種別                                     |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |         |  |         |   |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                      |  |                                          |  |                                                                          |  |         |  |         |   |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓名)                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                        |  | cm ( SD)                                                                                                                                                                                   |  |                                                           |  | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                      |  |                                          |  |                                                                          |  |         |  |         |   |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                         |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                      |  |                                          |  |                                                                          |  |         |  |         |   |
|                        |  | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                  |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                      |  |                                          |  |                                                                          |  |         |  |         |   |
|                        |  | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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):( )                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                            |  |                                                           |  |                      |  |                                          |  |                                                                          |  |         |  |         |   |
| 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<br>主 病 名:( )<br>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 ]<br>抗血小板薬:[ なし ・ あり ]<br>βブロッカー:[ なし ・ あり ]<br>薬物療法 (その他):( )                                                                                       |  |                                                                                                                                                                                            |  | 利尿薬:[ なし ・ あり ]<br>抗凝固薬:[ なし ・ あり ]<br>抗てんかん薬:[ なし ・ あり ] |  |                      |  | 抗不整脈薬:[ なし ・ あり ]<br>末梢血管拡張薬:[ なし ・ あり ] |  |                                                                          |  |         |  |         |   |
| 呼吸管理                   |  | 酸素療法:[ なし ・ あり ]<br>気管切開管理:[ なし ・ あり ]                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                            |  | 経鼻エアウェイ:[ なし ・ あり ]<br>人工呼吸管理:[ なし ・ あり ]                 |  |                      |  | 非侵襲的陽圧換気療法:[ なし ・ あり ]                   |  |                                                                          |  |         |  |         |   |



|                        |  |                                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
|------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------|--|----------------------------------|--|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-----------------|--|
| 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〈継続申請用〉                                                                               |  | 1/2             |  |
| 病名                     |  | 33 MECP2重複症候群                                                                                                                                                                                              |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  | 受付種別                             |  | <div><input type="checkbox"/> 継続      転出実施主体名</div> <div><input type="checkbox"/> 転入    → ( )</div> |  |                 |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日      年      月      日                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                                              |  |                                                                                                                                                                                                                    |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)    |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                                |  | cm (      SD)<br>年      月      日                                                                                                                                                                                   |  | 体重<br>(測定日)             |  | kg (      SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
| 最終受診日                  |  | (      年      月      日 )                                                                                                                                                                                   |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
| 身体所見                   |  | 頭囲:(      )cm      頭囲SD:(      )                                                                                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
| 症<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
| 血液検査                   |  | 血清IgA:(      )mg/dL      実施日:(      年      月      日 )<br>血清IgG:(      )mg/dL      実施日:(      年      月      日 )<br>IgGサブクラス:IgG2:(      )mg/dL      実施日:(      年      月      日 )                            |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
|                        |  | 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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>DQまたはIQ値:(      ) |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
|                        |  | 染色体検査:[ 未実施 ・ 実施 ]      実施日:(      年      月      日 )<br>所見:( )                                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
| 遺伝学的検査                 |  | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ]      実施日:(      年      月      日 )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                                      |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
|                        |  | MLPA:[ 未実施 ・ 実施 ]      実施日:(      年      月      日 )<br>所見:( )                                                                                                                                              |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
|                        |  | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ]      実施日:(      年      月      日 )<br>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):( )                                                                                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |  |                                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
| 合併症                    |  | 消化器疾患の合併:[ なし ・ あり ]<br>詳細:( )                                                                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |
|                        |  | 合併症 (その他):( )                                                                                                                                                                                              |  |                                                                                                                                                                                                                    |  |                         |  |                                  |  |                                                                                                     |  |                 |  |



|                      |                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                            |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|----------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------|--|-----------------------------|--|----------------------|--|----------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|--|---------------|--|--|
| 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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2           |  |  |
| 病名                   |                                                                                                                                                                    | 34 武内・小崎症候群                                                                                                                                                |  |                                            |  |                             |  |                      |  | 受付種別                 |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |               |  |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                            |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
| 氏名                   |                                                                                                                                                                    | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                              |  |                                            |  |                             |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重         |                                                                                                                                                                    | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                |  | cm ( SD)                                   |  |                             |  | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載 |                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                            |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
| 最終受診日                |                                                                                                                                                                    | ( 年 月 日 )                                                                                                                                                  |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
| 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載 |                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                            |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
| 血液検査                 | 白血球数：( )/μL                                                                                                                                                        | 実施日：( 年 月 日 )                                                                                                                                              |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      | リンパ球：( )%                                                                                                                                                          | 実施日：( 年 月 日 )                                                                                                                                              |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      | 血小板数：( ) × 10 <sup>4</sup> /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 ]                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                            |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      | 血清IgG：( )mg/dL                                                                                                                                                     | ・ 未実施                                                                                                                                                      |  | 実施日：( 年 月 日 )                              |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      | 血清IgA：( )mg/dL                                                                                                                                                     | ・ 未実施                                                                                                                                                      |  | 実施日：( 年 月 日 )                              |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      | 血清IgM：( )mg/dL                                                                                                                                                     | ・ 未実施                                                                                                                                                      |  | 実施日：( 年 月 日 )                              |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      | TSH：( )μIU/mL                                                                                                                                                      | ・ 未実施                                                                                                                                                      |  | 実施日：( 年 月 日 )                              |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      | free T <sub>3</sub> ：( )pg/mL                                                                                                                                      | ・ 未実施                                                                                                                                                      |  | 実施日：( 年 月 日 )                              |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      | free T <sub>4</sub> ：( )ng/dL                                                                                                                                      | ・ 未実施                                                                                                                                                      |  | 実施日：( 年 月 日 )                              |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      | 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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他)：( )<br>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 )<br>CDC42遺伝子異常：[ なし ・ あり ]<br>DNA変異：( )<br>アミノ酸変異：( )                                                                              |                                                                                                                                                            |  |                                            |  |                             |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |               |  |  |
|                      | 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〈継続申請用〉                                                           |  | 1/2                   |  |     |  |  |
| 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<br>(厚生労働省健康局長の定めるものに限る。)                                                                                                                                                                                                     |  |                                                                  |  |                      |  | 受付種別                 |  | <input type="checkbox"/> 継続      転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入   → ( ) |  |                       |  |     |  |  |
| バインブリッジ・ロパース (Bainbridge-Ropers) 症候群 |       |                                                                                                                                                                                                                                                                     |  |                                                                  |  |                      |  |                      |  |                                                                                 |  |                       |  |     |  |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日                      年                      月                      日                                                                                                                                      |  |                                                                  |  |                      |  |                      |  |                                                                                 |  |                       |  |     |  |  |
| 氏名                                   |       | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                                                                                                       |  |                                                                  |  |                      |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重                         |       | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                                                                                         |  | cm (        ) SD)                                                |  |                      |  | 体重<br>(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 (申請時) ※直近の状況を記載                 |       |                                                                                                                                                                                                                                                                     |  |                                                                  |  |                      |  |                      |  |                                                                                 |  |                       |  |     |  |  |
| 最終受診日                                |       | (        年        月        日 )                                                                                                                                                                                                                                      |  |                                                                  |  |                      |  |                      |  |                                                                                 |  |                       |  |     |  |  |
| 身体所見                                 |       | 頭囲:(        )cm      頭囲SD:(        )<br>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  ]<br>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  ]<br>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  ]<br>症状 (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 )<br>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  ]<br>検査名 (その他):(        )<br>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 )<br>所見:(        )                                                                                                                                                                                     |  |                                                                  |  |                      |  |                      |  |                                                                                 |  |                       |  |     |  |  |
|                                      |       | FISH:[ 未実施   ・  実施  ]      実施日:(        年        月        日 )<br>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 )<br>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  ]<br>所見:(        )                                                                                                                                                     |  |                                                                  |  |                      |  |                      |  |                                                                                 |  |                       |  |     |  |  |
|                                      |       | DNAメチル化解析:[ 未実施   ・  実施  ]      実施日:(        年        月        日 )<br>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):(        )                                                                                                                                                                                                                                               |  |                                                                  |  |                      |  |                      |  |                                                                                 |  |                       |  |     |  |  |
| 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<br>主病名:(        )<br>副病名1:(        )      副病名2:(        )                                                                                                                          |  |                                                                  |  |                      |  |                      |  |                                                                                 |  |                       |  |     |  |  |
|                                      | 腫瘍    | 腫瘍の合併:[ なし   ・  あり  ]   病理診断名:(        )<br>積極的治療:治療計画:[ 未実施   ・  治療予定   ・  治療継続   ・  治療終了  ]      治療終了日:(        年        月        日 )<br>治療計画 (その他):(        )<br>治療終了者に対する計画的フォローアップレベル:[ 一般健康管理群   ・  経過観察群   ・  標準的フォローアップ群   ・  強化フォローアップ群   ・  要介入群  ]       |  |                                                                  |  |                      |  |                      |  |                                                                                 |  |                       |  |     |  |  |



|                        |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                   |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |                         |  |                                       |  |                                                                                  |  |                             |  |
|------------------------|--|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------|--|---------------------------------------|--|----------------------------------------------------------------------------------|--|-----------------------------|--|
| 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〈継続申請用〉                                                            |  | 1/2                         |  |
| 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<br>(厚生労働省健康局長の定めるものに限る。)<br>ヴィーデマン・スタイナー (Wiedemann-Steiner) 症候群                                                                                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |                         |  | 受付種別                                  |  | <input type="checkbox"/> 継続      転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入    → ( ) |  |                             |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日      年      月      日                                                                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |                         |  |                                       |  |                                                                                  |  |                             |  |
| 氏名                     |  | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |                         |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)                  |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                                                                                                       |  | cm (      )<br>SD)<br>年      月      日                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |  | 体重<br>(測定日)             |  | kg (      )<br>SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                   |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |                         |  |                                       |  |                                                                                  |  |                             |  |
| 最終受診日                  |  | (      年      月      日 )                                                                                                                                                                                                                                                          |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |                         |  |                                       |  |                                                                                  |  |                             |  |
| 身体所見                   |  | 頭囲:(      )cm      頭囲SD:(      )<br>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    ]<br>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    ]<br>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    ]<br>症状 (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 )<br>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    ]<br>検査名 (その他):(      )<br>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 )<br>所見:(      )                                                                                                                                                                                                   |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |                         |  |                                       |  |                                                                                  |  |                             |  |
|                        |  | FISH:[    未実施    ・    実施    ]      実施日:(      年      月      日 )<br>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 )<br>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    ]<br>所見:(      )                                                                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |                         |  |                                       |  |                                                                                  |  |                             |  |
|                        |  | DNAメチル化解析:[    未実施    ・    実施    ]      実施日:(      年      月      日 )<br>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):(      )                                                                                                                                                                                                                                                               |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |                         |  |                                       |  |                                                                                  |  |                             |  |
| 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<br>主病名:(      )<br>副病名1:(      )      副病名2:(      )                                                                                                                                                                                                               |  |                         |  |                                       |  |                                                                                  |  |                             |  |
|                        |  | 腫瘍                                                                                                                                                                                                                                                                                |  | 腫瘍の合併:[    なし    ・    あり    ]    病理診断名:(      )<br>積極的治療:治療計画:[    未実施    ・    治療予定    ・    治療継続    ・    治療終了    ]      治療終了日:(      年      月      日 )<br>治療計画 (その他):(      )<br>治療終了者に対する計画的フォローアップレベル:[    一般健康管理群    ・    経過観察群    ・    標準的フォローアップ群    ・    強化フォローアップ群    ・    要介入群    ]                                                                |  |                         |  |                                       |  |                                                                                  |  |                             |  |



|                      |  |                                                                                                                                                                                  |  |                                                                                                                                                             |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|----------------------|--|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|----------------------|--|-------------------|--|--------------------------------------------------------------------------|--|---------|--|
| 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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2     |  |
| 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<br>(厚生労働省健康局長の定めるものに限る。)<br>コーエン (Cohen) 症候群                                                                                              |  |                                                                                                                                                             |  |                      |  | 受付種別              |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                                  |  |                                                                                                                                                             |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 氏名                   |  | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                    |  |                                                                                                                                                             |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重         |  | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                      |  | cm ( SD)<br>年 月 日                                                                                                                                           |  | 体重<br>(測定日)          |  | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載 |  |                                                                                                                                                                                  |  |                                                                                                                                                             |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 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 : ( )<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>眼症状 (その他) : ( )                                                                                                                  |  |                                                                                                                                                             |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| その他                  |  | 体温調節異常 : [ なし ・ あり ]<br>症状 (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 好中球数 : ( )/μL 間欠的好中球減少症 : [ なし ・ あり ]<br>赤血球数 : ( )×10 <sup>4</sup> /μL ヘモグロビン (Hb) : ( )g/dL ヘマトクリット (Ht) : ( )%<br>血小板数 : ( )×10 <sup>4</sup> /μL                |  |                                                                                                                                                             |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
| 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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他) : ( )<br>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 )<br>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 )<br>所見 : ( )                                                                                                                          |  |                                                                                                                                                             |  |                      |  |                   |  |                                                                          |  |         |  |
|                      |  | 遺伝子検査 : [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日 : ( 年 月 日 ) VPS13B遺伝子異常 : [ なし ・ あり ]<br>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〈継続申請用〉                                                    |  | 1/2     |  |
| 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<br>(厚生労働省健康局長の定めるものに限る。)<br>ピット・ホプキンス (Pitt-Hopkins) 症候群                                                                                            |  |                                            |  |                      |  | 受付種別                 |  | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |  |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日 年 月 日                                                                                                                            |  |                                            |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |         |  |
| 氏名                     |         | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                              |  |                                            |  |                      |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合) |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重           |         | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                |  | cm ( SD)<br>年 月 日                          |  | 体重<br>(測定日)          |  | kg ( SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載   |         |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |         |  |
| 最終受診日                  |         | ( 年 月 日 )                                                                                                                                                                                  |  |                                            |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |         |  |
| 身体所見                   |         | 頭囲:( )cm 頭囲SD:( )<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>症状 (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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )                                                                                                                                                 |  |                                            |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |         | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>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 ]<br>所見:( )                                                                                                                           |  |                                            |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |         |  |
|                        |         | DNAメチル化解析:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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):( )                                                                                                                                                                             |  |                                            |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |         |  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |         |                                                                                                                                                                                            |  |                                            |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |         |  |
| 合併所                    | 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<br>主病名:( )<br>副病名1:( ) 副病名2:( )                                                                                    |  |                                            |  |                      |  |                      |  |                                                                          |  |         |  |

