

告示番号	8	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/4
病名	24 アントレー・ビクスラー (Antley-Bixler) 症候群			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日				
氏名	(セイメイ) (姓名)		以前の登録氏名 (変更のある場合)	(セイメイ) (姓名)	
住所	郵便番号 (-) 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()				
生年月日	年 月 日			性別	男性 ・ 女性 ・ 性別未決定
出生地	都道府県 () 市区町村 ()				
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日	
発症時期	年 月 頃		記載時の年齢	満 歳 か月 日	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)
	年 月 日	年 月 日		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
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)		なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)		
現状評価	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能			運動制限の必要性	なし ・ あり
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当	する ・ しない ・ 不明
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載					
最終受診日	(年 月 日)				
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:() 頭蓋変形:[なし ・ 舟状頭蓋 ・ 前斜頭蓋 ・ 後斜頭蓋 ・ 三角頭蓋 ・ 短頭蓋 ・ 塔状頭蓋] 水頭症:[なし ・ あり] キアリ奇形:[なし ・ あり]				
病型	頭蓋骨縫合早期癒合部位:[矢状縫合 ・ 冠状縫合 ・ 人字縫合 ・ 前頭縫合 ・ 鱗状縫合] 癒合部位 (その他):()				
特異的主要症状等	頭蓋:頭蓋縫合早期癒合:[なし ・ あり] 顔貌:西洋梨様と表現される鼻、耳介奇形、外耳道閉鎖、上顎低形成、後鼻孔狭窄を含む特徴的な顔貌:[なし ・ あり] 四肢:ワコモ状指、上腕骨・橈骨の骨性癒合、多発関節拘縮:[なし ・ あり] 腎・泌尿器生殖器:先天性副腎皮質過形成、女児では外性器の男性化、男児では外性器の發育不全:[なし ・ あり]				
症状	全身	低身長 (身長-1.5SD以下):[なし ・ あり]			
	筋・骨格	骨折:[なし ・ あり] 脱臼:[なし ・ あり] 合指(趾)症:[なし ・ あり] 手指異常:[なし ・ あり] 足趾異常:[なし ・ あり] 筋・骨格症状 (その他):()			
	精神・神経	精神発達遅滞:[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害:[なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 麻痺:[なし ・ あり ・ 不明] 痙攣:[なし ・ あり] 意識障害:[なし ・ あり] 嚥下障害:[なし ・ あり]			
		てんかん:[なし ・ あり] 発作型:() 頻度:[日単位 ・ 週単位 ・ 月単位 ・ 年単位]			
		発達障害:[なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症:[なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症:[なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症:[なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他):()			
	呼吸器・循環器	呼吸障害:[なし ・ あり] 詳細:()			
	耳鼻咽喉	耳管狭窄:[なし ・ あり] 聴力障害:[なし ・ あり] 聴力(右):()dB 聴力(左):()dB			
その他	体温調節異常:[なし ・ あり] 小顎症:[なし ・ あり] 眼窩間距離開大:[なし ・ あり] 症状 (その他):()				
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
身体所見	頭囲:()cm 頭囲SD:() 頭蓋変形:[なし ・ 舟状頭蓋 ・ 前斜頭蓋 ・ 後斜頭蓋 ・ 三角頭蓋 ・ 短頭蓋 ・ 塔状頭蓋] 水頭症:[なし ・ あり] キアリ奇形:[なし ・ あり]				
病型	頭蓋骨縫合早期癒合部位:[矢状縫合 ・ 冠状縫合 ・ 人字縫合 ・ 前頭縫合 ・ 鱗状縫合] 癒合部位 (その他):()				
症状	全身	低身長 (身長-1.5SD以下):[なし ・ あり]			
	筋・骨格	骨折:[なし ・ あり] 脱臼:[なし ・ あり] 合指(趾)症:[なし ・ あり] 手指異常:[なし ・ あり] 足趾異常:[なし ・ あり] 筋・骨格症状 (その他):()			
	精神・神経	精神発達遅滞:[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害:[なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 麻痺:[なし ・ あり ・ 不明] 痙攣:[なし ・ あり] 意識障害:[なし ・ あり] 嚥下障害:[なし ・ あり]			

告示番号 **8** 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/4**

症状	精神・神経	てんかん:[なし ・ あり] 発作型:() 頻度:[日単位 ・ 週単位 ・ 月単位 ・ 年単位]	発達障害:[なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症:[なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他):()	自閉スペクトラム症:[なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症:[なし ・ あり ・ 不明]
	呼吸器・循環器	呼吸障害:[なし ・ あり] 詳細:()		
	耳鼻咽喉	耳管狭窄:[なし ・ あり]	聴力障害:[なし ・ あり]	聴力 (右):()dB 聴力 (左):()dB
	その他	体温調節異常:[なし ・ あり] 小顎症:[なし ・ あり]	眼窩間距離開大:[なし ・ あり]	症状 (その他):()
	検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載			
血液検査	17α水酸化酵素・17,20リアーゼ及び21水酸化酵素の複合的機能低下:()			
尿検査	尿中ステロイド合成異常障害:()			
画像検査	単純X線検査 (手指・足趾):[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	所見:()	
	CTまたはMRI検査 (頭部):[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	所見:()	
	CTまたはMRI検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	部位:()	所見:()
	画像検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	部位:()	所見:()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	実施時年齢:(歳 か月)	検査名:[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]
	検査名 (その他):()	DQまたはIQ値:()		
遺伝学的検査	染色体検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	所見:()	
	FISH:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	所見:()	
	マイクロアレイ染色体検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	所見:()	
	遺伝子検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	POR遺伝子異常:[なし ・ あり] FGFR2遺伝子異常:[なし ・ あり]	
	遺伝子異常 (その他):()	遺伝学的検査 (その他):()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他):()			
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
血液検査	17α水酸化酵素・17,20リアーゼ及び21水酸化酵素の複合的機能低下:()			
尿検査	尿中ステロイド合成異常障害:()			
画像検査	単純X線検査 (手指・足趾):[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	所見:()	
	CTまたはMRI検査 (頭部):[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	所見:()	
	CTまたはMRI検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	部位:()	所見:()
	画像検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	部位:()	所見:()
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	実施時年齢:(歳 か月)	検査名:[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他]
	検査名 (その他):()	DQまたはIQ値:()		
遺伝学的検査	染色体検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	所見:()	
	FISH:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	所見:()	
	マイクロアレイ染色体検査:[未実施 ・ 実施]	実施日:(年 月 日)	所見:()	

告示番号	8 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)			3/4
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] POR遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()	実施日: (年 月 日) FGFR2遺伝子異常: [なし ・ あり]		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()			
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載				
合併症	合併症: [なし ・ あり] 詳細: ()			
経過 (申請時) ※直近の状況を記載				
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()			
呼吸管理	酸素療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]	経鼻エアウェイ: [なし ・ あり] 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]			
手術	頭蓋骨手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 術式: () 所見: ()	実施日: (年 月 日)	実施回数: () 回目	
	眼窩手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 術式: () 所見: ()	実施日: (年 月 日)	実施回数: () 回目	
	顔面骨手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 術式: () 所見: ()	実施日: (年 月 日)	実施回数: () 回目	
	水頭症手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 術式: () 所見: ()	実施日: (年 月 日)	実施回数: () 回目	
	大後頭孔減圧術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 術式: () 所見: ()	実施日: (年 月 日)	実施回数: () 回目	
治療	治療 (その他): ()			
今後の治療方針	今後の治療方針: ()			
	治療見込み期間 (入院) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日) 治療見込み期間 (外来) 開始日: (年 月 日) 終了日: (年 月 日)	通院頻度 () 回/月		
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校 (専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学 (短期大学を含む) ・ 就労 (就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()			
医療機関・医師署名				
上記の通り診断します。				
医療機関名		記載年月日	年 月 日	
医療機関所在地		診断年月日	年 月 日	
電話番号		診療科		
		医師名		
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

・ 診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

告示番号 8 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) 4/4	
行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日