

告示番号	11	骨系統疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/3
病名	11 点状軟骨異形成症 (パルオキシソーム病を除く。)		受付種別 <input type="checkbox"/> 新規
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日		
氏名	(セイメイ) (姓)	以前の登録氏名 (変更のある場合)	(セイメイ) (姓)
住所	郵便番号 (-) 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()		
生年月日	年 月 日	性別	男性 ・ 女性 ・ 性別未決定
出生地	都道府県 () 市区町村 ()		
出生体重	g	出生週数	在胎 週 日
発症時期	年 月 頃	記載時の年齢	満 歳 か月 日
現在の身長・体重	身長 (測定日) 年 月 日	cm (SD)	体重 (測定日) 年 月 日
			kg (SD)
			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
	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)		
病型	病型分類 (点状軟骨異形成症): [X染色体優性 Conradi-Hnemann型点状軟骨異形成症 (CDPX2) ・ X連鎖性劣性末節骨短縮型点状軟骨異形成症 (CDPX1) ・ CHILD症候群 ・ 脛骨・中手骨型点状軟骨異形成症 ・ 末節骨短縮型点状軟骨異形成症 ・ Greenberg 骨異形成症 ・ Astley-Kendall 骨異形成症 ・ その他 ・ 不明] 病型 (その他): ()		
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	
	筋・骨格	四肢短縮: [なし ・ あり] 指趾末端の短縮: [なし ・ あり] 片側性四肢低形成・無形成: [なし ・ あり] 片側体幹低形成: [なし ・ あり] 骨変形:四肢: [なし ・ あり] 四肢の非対称: [なし ・ あり] 変形性関節症: [なし ・ あり] FTA (femorotibial angle): ()度 関節拘縮: [なし ・ あり] 側彎: [なし ・ あり] Cobb角: ()度 脊柱変形: [なし ・ あり] 頸椎狭窄: [なし ・ あり] 多指 (趾): [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()	
	呼吸器・循環器	呼吸困難: [なし ・ あり]	
	皮膚・粘膜	魚鱗癬様皮膚: [なし ・ あり] 部分的脱毛: [なし ・ あり]	
	眼	白内障: [なし ・ あり]	
	その他	鼻骨低形成: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()	
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり]	
	筋・骨格	四肢短縮: [なし ・ あり] 指趾末端の短縮: [なし ・ あり] 片側性四肢低形成・無形成: [なし ・ あり] 片側体幹低形成: [なし ・ あり] 骨変形:四肢: [なし ・ あり] 四肢の非対称: [なし ・ あり] 変形性関節症: [なし ・ あり] FTA (femorotibial angle): ()度 関節拘縮: [なし ・ あり] 側彎: [なし ・ あり] Cobb角: ()度 脊柱変形: [なし ・ あり] 頸椎狭窄: [なし ・ あり] 多指 (趾): [なし ・ あり]	
	精神・神経	精神発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] 移動障害: [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明] 発達障害: [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症: [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()	
	呼吸器・循環器	呼吸困難: [なし ・ あり]	
	皮膚・粘膜	魚鱗癬様皮膚: [なし ・ あり] 部分的脱毛: [なし ・ あり]	
	眼	白内障: [なし ・ あり]	
	その他	鼻骨低形成: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()	

告示番号 **11** 骨系統疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載			
代謝物測定	極長鎖脂肪酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: () 基準値: ()
	フィタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: () 基準値: ()
	プラスマローゲン: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: () 基準値: ()
画像検査	超音波検査 (胎児): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	点状石灰化: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	点状石灰化: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	EBP 遺伝子異常: [なし ・ あり] GGCX 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
			arylsulfatase E 遺伝子異常: [なし ・ あり] VKORC1 遺伝子異常: [なし ・ あり] NSDHL 遺伝子異常: [なし ・ あり] LBR 遺伝子異常: [なし ・ あり]
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ()		
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載			
代謝物測定	極長鎖脂肪酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: () 基準値: ()
	フィタン酸: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: () 基準値: ()
	プラスマローゲン: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	測定値: () 基準値: ()
画像検査	超音波検査 (胎児): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	点状石灰化: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
	単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	点状石灰化: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施]	実施日: (年 月 日)	EBP 遺伝子異常: [なし ・ あり] GGCX 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()
			arylsulfatase E 遺伝子異常: [なし ・ あり] VKORC1 遺伝子異常: [なし ・ あり] NSDHL 遺伝子異常: [なし ・ あり] LBR 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	先天性心疾患: [なし ・ あり] 詳細: ()		
	腎奇形: [なし ・ あり] 詳細: ()		
	合併症 (その他): ()		
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明] 詳細: () 常染色体優性遺伝: [なし ・ あり ・ 不明] X連鎖優性遺伝: [なし ・ あり ・ 不明]		
出生歴	羊水過多: [なし ・ あり] 常染色体劣性遺伝: [なし ・ あり ・ 不明] X連鎖劣性遺伝: [なし ・ あり ・ 不明]		
経過 (申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	薬物療法: [なし ・ あり] 詳細: ()		
呼吸管理	酸素療法: [なし ・ あり] 気管切開管理: [なし ・ あり]	非侵襲的陽圧換気療法: [なし ・ あり] 気管挿管: [なし ・ あり]	人工呼吸管理: [なし ・ あり]
手術	手術: [未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日: (年 月 日) 術式: () 所見: ()		
治療	治療 (その他): ()		
今後の治療方針	今後の治療方針: ()		
	治療見込み期間 (入院)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日)
	治療見込み期間 (外来)	開始日: (年 月 日)	終了日: (年 月 日) 通院頻度 () 回/月
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 ()		

告示番号	11	骨系統疾患	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	3/3
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 () 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