

追加する小児慢性特定疾病に関する 医療意見書様式（案）

告示番号 15		神経・筋疾患		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	
受給者番号 ()		新規登録 ・ 継続 ・ 転入 (転出地:)			
患者	ふりがな 氏名	男 ・ 女	生年月日	平成 年 月 日 (満 歳)	
出生都道府県※1		出生体重	g	出生週数	在胎 週
現在の身長※2	cm	現在の体重※2	kg	母の生年月日	昭和 平成 年 月 日
発病	年 月 頃	初診日	年 月 日		
大分類病名	骨系統疾患	細分類病名	偽性軟骨無形成症		
1.臨床所見					
現在の症状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載				
	精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明)				
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)				
	(その他 →)				
	低身長	(なし ・ あり)	指極 (Arm span)	()	cm 、 指極/身長 ()
	特異顔貌	(なし ・ あり)	手指足趾の小関節の弛緩性	(なし ・ あり)	
	内反膝	(なし ・ あり)	外反膝	(なし ・ あり)	
	骨折・脱臼	(なし ・ あり)	脊柱側弯	(なし ・ あり)	
	脊髄麻痺	(なし ・ あり)	呼吸困難	(なし ・ あり)	
2.検査所見					
診断時又は現在の検査所見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載				
	画像検査	単純X線検査 (骨)	(未実施 ・ 実施)		
		実施日	(年 月 日)		
		所見	()		
		CT検査	(未実施 ・ 実施)		
		実施日	(年 月 日)		
		部位	()		
		所見	()		
		画像検査 (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)			
	COMP遺伝子変異	(なし ・ あり)			
	遺伝子変異 (その他)	()			
	検査 (その他)	()			
3.その他の所見					
現在の所見	合併症	(なし ・ あり → 詳細)			
	家族歴 遺伝様式	(孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)			
4.経過					
現在の治療等	薬物療法	(なし ・ あり → 詳細)			
	呼吸管理	酸素療法	(なし ・ あり)		
		非侵襲的陽圧換気療法	(なし ・ あり)		
		人工呼吸管理	(なし ・ あり)		
		気管切開管理	(なし ・ あり)		
		気管挿管	(なし ・ あり)		
	手術	(未実施 ・ 実施)			
		実施日	(年 月 日)		
		術式	()		
		所見	()		
5.今後の療育方針					
(特記すべき事があれば記載)					
運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)					
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級・通級・特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部・専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()				
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明				
治療見込期間	入院	年 月 日から 年 月 日まで			
	通院	年 月 日から 年 月 日まで (月 回)			
上記の通り診断します。					
		医療機関名			
		および			
		所在地			
平成 年 月 日	医師名		科	印	
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 16		神経・筋疾患		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	
受給者番号 ()		新規登録 ・ 継続 ・ 転入 (転出地:)			
患者	ふりがな 氏名	男 ・ 女	生年月日	平成 年 月 日 (満 歳)	
出生都道府県 ^{※1}		出生体重	g	出生週数	在胎 週
現在の身長 ^{※2}	cm	現在の体重 ^{※2}	kg	母の生年月日	昭和 平成 年 月 日
発病	年 月 頃	初診日	年 月 日		
大分類病名	骨系統疾患		細分類病名	多発性軟骨性外骨腫症	
1. 臨床所見					
現在の症状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載 精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可)) 発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明) (その他 →) 低身長 (なし ・ あり) 多発性骨性皮下腫瘍 (なし ・ あり) 関節変形 (なし ・ あり) 関節可動域制限 (なし ・ あり) 骨短縮 (なし ・ あり) 骨変形 (なし ・ あり) 骨折・脱臼 (なし ・ あり) 特異顔貌 (なし ・ あり) 小頭症 (なし ・ あり) 呼吸困難 (なし ・ あり)				
2. 検査所見					
診断時又は現在の検査所見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載 画像検査 単純X線検査 (骨) (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 所見 () CT検査 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 部位 () 所見 () 画像検査 (その他) () 遺伝学的検査 染色体検査 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 8q24.1欠失 (なし ・ あり) 遺伝子検査 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) EXT1 遺伝子変異 (なし ・ あり) EXT2 遺伝子変異 (なし ・ あり) EXT3 遺伝子変異 (なし ・ あり) TRPS1 遺伝子変異 (なし ・ あり) 遺伝子変異 (その他) () 検査 (その他) ()				
3. その他の所見					
現在の所見	合併症 (なし ・ あり → 詳細) 家族歴 遺伝様式 (孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)				
4. 経過					
現在の治療等	薬物療法 (なし ・ あり → 詳細) 呼吸管理 酸素療法 (なし ・ あり) 非侵襲的陽圧換気療法 (なし ・ あり) 人工呼吸管理 (なし ・ あり) 気管切開管理 (なし ・ あり) 気管挿管 (なし ・ あり) 手術 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 術式 () 所見 ()				
5. 今後の療育方針					
(特記すべき事があれば記載)					
運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)					
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()				
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明				
治療見込期間	入院	年 月 日 から 年 月 日まで			
	通院	年 月 日 から 年 月 日まで	(月 回)		
上記の通り診断します。 医療機関名 および 所在地 平成 年 月 日 医師名 科 印 小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 17		神経・筋疾患		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	
受給者番号 ()		新規登録 ・ 継続 ・ 転入 (転出地:)			
患者	ふりがな 氏名	男 ・ 女	生年月日	平成 年 月 日 (満 歳)	
出生都道府県※1		出生体重	g	出生週数	在胎 週
現在の身長※2	cm	現在の体重※2	kg	母の生年月日	昭和 年 月 日 平成 年 月 日
発病	年 月 頃	初診日	年 月 日		
大分類病名	骨系統疾患	細分類病名	TRPV4異常症		
1. 臨床所見					
現在の 症 状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載				
	精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明)				
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)				
	(その他 →)				
	低身長 (なし ・ あり)				
	脊柱側弯 (なし ・ あり)				
	関節腫大 (四肢大関節) (なし ・ あり)				
	関節拘縮 (四肢大関節) (なし ・ あり)				
	変形性関節症 (なし ・ あり)				
呼吸困難 (なし ・ あり)					
2. 検査所見					
診 断 時 又 は 現 在 の 検 査 所 見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載				
	画像検査	単純X線検査 (骨)	(未実施 ・ 実施)		
		実施日	(年 月 日)		
		所見	()		
	CT検査	(未実施 ・ 実施)			
		実施日	(年 月 日)		
		部位	()		
		所見	()		
	超音波検査 (胎児)	(未実施 ・ 実施)			
		実施日	(年 月 日)		
	所見	()			
画像検査 (その他)	()				
遺伝学的検査	遺伝子検査	(未実施 ・ 実施)			
	TRPV4遺伝子変異	(なし ・ あり)			
	遺伝子変異 (その他)	()			
検査 (その他)	()				
3. その他の所見					
現在の 所見	合併症	(なし ・ あり → 詳細)			
	家族歴 遺伝様式	(孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)			
4. 経 過					
現 在 の 治 療 等	薬物療法	(なし ・ あり → 詳細)			
	呼吸管理	酸素療法	(なし ・ あり)		
		非侵襲的陽圧換気療法	(なし ・ あり)		
		人工呼吸管理	(なし ・ あり)		
		気管切開管理	(なし ・ あり)		
		気管挿管	(なし ・ あり)		
	手術	(未実施 ・ 実施)			
		実施日	(年 月 日)		
		術式	()		
		所見	()		
5. 今後の療育方針					
(特記すべき事があれば記載)					
運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)					
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()				
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明				
治療見込期間	入院	年 月 日 から 年 月 日まで			
	通院	年 月 日 から 年 月 日まで (月 回)			
上記の通り診断します。					
		医療機関名 および 所在地			
平成 年 月 日	医師名		科	印	
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 18 神経・筋疾患 平成()年度 小児慢性特定疾病 医療意見書

受給者番号 ()		新規登録 ・ 継続 ・ 転入 (転出地:)	
患者	ふりがな 氏名	男 ・ 女	生年月日 平成 年 月 日 (満 歳)
出生都道府県※1		出生体重 g	出生週数 在胎 週
現在の身長※2	cm	現在の体重※2 kg	母の生年月日 昭和 年 月 日 平成
発病	年 月 頃	初診日	年 月 日
大分類病名	骨系統疾患	細分類病名	点状軟骨異形成症 (ペルオキシソーム病を除く。)

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

1. 臨床所見

現在の 症状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載		
	精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可))		
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)		
	(その他 →)		
	低身長 (なし ・ あり)	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)
	鼻骨低形成 (なし ・ あり)	四肢の非対象 (なし ・ あり)	脊柱側彎 (なし ・ あり)
	脊柱変形 (なし ・ あり)	頸椎狭窄 (なし ・ あり)	魚鱗瘡様皮膚 (なし ・ あり)
	部分的脱毛 (なし ・ あり)	白内障 (なし ・ あり)	関節拘縮 (なし ・ あり)
変形性関節症 (なし ・ あり)	多指症 (なし ・ あり)	呼吸困難 (なし ・ あり)	

2. 検査所見

診 断 時 又 は 現 在 の 検 査 所 見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載		
	画像検査	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) ()	()
	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) ()	()
	画像検査 (その他) ()		()
	生化学的検査	Sterol解析 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日)	()
		検体部位 ()	()
	所見 ()	()	
遺伝学的検査	遺伝子検査 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日)	()	
	EBP遺伝子変異 (なし ・ あり)	arylsulfatase E 遺伝子変異 (なし ・ あり)	
	NSDHL遺伝子変異 (なし ・ あり)	GGCX遺伝子変異 (なし ・ あり)	
	VKORC1遺伝子変異 (なし ・ あり)	LBR遺伝子変異 (なし ・ あり)	
	遺伝子変異 (その他) ()	()	
	検査 (その他) ()	()	

3. その他の所見

現 在 の 所 見	合併症 (なし ・ あり)	
	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 遺伝様式 (孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)	出生歴 羊水過多 (なし ・ あり)

4. 経 過

現 在 の 治 療 等	薬物療法 (なし ・ あり → 詳細)	()
	呼吸管理	酸素療法 (なし ・ あり)
		非侵襲的陽圧換気療法 (なし ・ あり)
		人工呼吸管理 (なし ・ あり)
		気管切開管理 (なし ・ あり)
		気管挿管 (なし ・ あり)
	手術 (未実施 ・ 実施)	()
	実施日 (年 月 日)	()
	術式 ()	()
	所見 ()	()

5. 今後の療育方針

(特記すべき事があれば記載)	
運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)	
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学校 ・ 専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明
治療見込期間	入院 年 月 日 から 年 月 日まで 通院 年 月 日 から 年 月 日まで (月 回)

上記の通り診断します。

医療機関名
および
所在地

平成 年 月 日

医師名

科

印

小児慢性特定疾病指定医番号

告示番号		19		神経・筋疾患		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書			
受給者番号 ()				新規登録 ・ 継続 ・ 転入 (転出地:)					
患者	ふりがな 氏名	男・女	生年月日	平成	年	月	日 (満 歳)		
出生都道府県※1		出生体重		g		出生週数	在胎 週		
現在の身長※2		cm		現在の体重※2		kg			
母の生年月日		昭和		年		月 日			
平成		年		月		日			
発病	年 月 頃		初診日	年 月 日					
大分類病名	骨系統疾患		細分類病名	内軟骨腫症					
1. 臨床所見									
現在の 症 状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載								
	精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明)								
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)								
	(その他 →)								
	低身長		(なし ・ あり)	骨折・脱臼		(なし ・ あり)			
	関節腫大 (四肢大関節)		(なし ・ あり)	関節拘縮 (四肢大関節)		(なし ・ あり)			
	変形性関節症		(なし ・ あり)	関節可動域制限		(なし ・ あり)			
	脚長差		(なし ・ あり)	血管腫		(なし ・ あり)			
	呼吸困難		(なし ・ あり)						
2. 検査所見									
診 断 時 又 は 現 在 の 検 査 所 見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載								
	画像検査 単純X線検査 (骨) (未実施 ・ 実施)								
	実施日 (年 月 日)								
	所見 ()								
	CT検査 (未実施 ・ 実施)								
	実施日 (年 月 日)								
	部位 ()								
	所見 ()								
	画像検査 (その他) ()								
	検査 (その他) ()								
3. その他の所見									
現在の 所見	合併症 (なし ・ あり → 詳細)								
	家族歴 遺伝様式 (孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)								
4. 経 過									
現 在 の 治 療 等	薬物療法 (なし ・ あり → 詳細)								
	呼吸管理 酸素療法 (なし ・ あり)								
	非侵襲的陽圧換気療法 (なし ・ あり)								
	人工呼吸管理 (なし ・ あり)								
	気管切開管理 (なし ・ あり)								
	気管挿管 (なし ・ あり)								
	リハビリテーション 補高装具 (なし ・ あり)								
	理学療法 (なし ・ あり)								
	手術 (未実施 ・ 実施)								
	実施日 (年 月 日)								
術式 ()									
所見 ()									
5. 今後の療育方針									
(特記すべき事があれば記載)									
運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)									
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()								
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明								
治療見込期間	入院	年	月	日	から	年	月	日	まで
	通院	年	月	日	から	年	月	日	まで (月 回)
上 記 の 通 り 診 断 し ま す 。									
医療機関名 および 所在地				科					
平成 年 月 日				医師名					
				印					
小児慢性特定疾病指定医番号									

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 20		神経・筋疾患		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	
受給者番号 ()		新規登録		継続	
患者		氏名		男・女	生年月日
出生都道府県 ^{※1}		出生体重		g	
現在の身長 ^{※2}		現在の体重 ^{※2}		kg	
発病		年 月 頃		初診日	
大分類病名		骨系統疾患		細分類病名	
				2型コラーゲン異常症関連疾患	
1. 臨床所見					
現在の 症 状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載				
	精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可))				
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)				
	(その他 →)				
	低身長 (なし ・ あり)				
	脊柱側弯 (なし ・ あり)				
	関節腫大 (手指関節) (なし ・ あり)				
	胸郭低形成 (なし ・ あり)				
	網膜剥離 (なし ・ あり)				
2. 検査所見					
診 断 時 又 は 現 在 の 検 査 所 見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載				
	画像検査 単純X線検査 (骨) (未実施 ・ 実施)				
	実施日 (年 月 日)				
	所見 ()				
	CT検査 (未実施 ・ 実施)				
	実施日 (年 月 日)				
	部位 ()				
	所見 ()				
	超音波検査 (胎児) (未実施 ・ 実施)				
	実施日 (年 月 日)				
所見 ()					
画像検査 (その他) ()					
遺伝学的検査 遺伝子検査 (未実施 ・ 実施)					
COL2A1遺伝子変異 (なし ・ あり)					
COL9A2遺伝子変異 (なし ・ あり)					
COL11A1遺伝子変異 (なし ・ あり)					
遺伝子変異 (その他) ()					
検査 (その他) ()					
3. その他の所見					
現在の 所見	合併症 (なし ・ あり → 詳細)				
	家族歴 遺伝様式 (孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)				
4. 経 過					
現 在 の 治 療 等	薬物療法 (なし ・ あり → 詳細)				
	呼吸管理 酸素療法 (なし ・ あり)				
	非侵襲的陽圧換気療法 (なし ・ あり)				
	人工呼吸管理 (なし ・ あり)				
	気管切開管理 (なし ・ あり)				
	気管挿管 (なし ・ あり)				
	手術 (未実施 ・ 実施)				
	実施日 (年 月 日)				
	術式 ()				
	所見 ()				
5. 今後の療方針					
(特記すべき事があれば記載)					
運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)					
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()				
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明				
治療見込期間	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上 記 の 通 り 診 断 し ま す 。					
医療機関名 および 所在地					
平成 年 月 日 医師名 科 印					
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 21 神経・筋疾患 平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書									
受給者番号 ()			新規登録 継続 転入 (転出地:)						
患者	ふりがな 氏名		男・女	生年月日	平成 年 月 日 (満 歳)				
出生都道府県※1		出生体重		g	出生週数	在胎 週			
現在の身長※2		cm	現在の体重※2	kg	母の生年月日	昭和 平成	年 月 日		
発病	年 月 頃			初診日	年 月 日				
大分類病名	骨系統疾患			細分類病名	ビーズ症候群				
1. 臨床所見									
現在の 症 状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載								
	精神運動発達遅滞 (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 座位 (移動可) 座位 (移動不可) 寝返り 寝たきり 不明)								
	発達障害 (なし 自閉症スペクトラム 注意欠如多動症 限局性学習症 その他 不明)								
	(その他 →)								
	低身長 (なし あり)				関節拘縮 (なし あり)				
	耳介変形 (なし あり)				長細い手足 (なし あり)				
	側弯 (なし あり)				筋低形成 (なし あり)				
変形性関節症 (なし あり)				呼吸困難 (なし あり)					
2. 検査所見									
診 断 時 又 は 現 在 の 検 査 所 見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載								
	画像検査	単純X線検査 (骨)	(未実施 実施)						
		実施日	(年 月 日)						
		所見	()						
	遺伝学的検査	画像検査 (その他)	()						
		遺伝子検査	(未実施 実施)						
	実施日	(年 月 日)							
	FBN2遺伝子変異	(なし あり)							
	遺伝子変異 (その他)	()							
	検査 (その他)	()							
3. その他の所見									
現 在 の 所 見	合併症 (なし あり)								
	心房中隔欠損 (なし あり)								
	心室中隔欠損 (なし あり)								
	大動脈縮窄症 (なし あり)								
	合併症 (その他) ()								
家族歴 遺伝様式 (孤発例 常染色体優性 常染色体劣性)									
4. 経 過									
現 在 の 治 療 等	薬物療法	(なし あり → 詳細)							
	呼吸管理	酸素療法	(なし あり)						
		非侵襲的陽圧換気療法	(なし あり)						
		人工呼吸管理	(なし あり)						
		気管切開管理	(なし あり)						
		気管挿管	(なし あり)						
	リハビリテーション	理学療法	(なし あり)						
	手術	(未実施 実施)							
	実施日	(年 月 日)							
	術式	()							
	所見	()							
5. 今後の療育方針									
(特記すべき事があれば記載)									
運動部活動 (可 条件付可 禁)									
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級・通級・特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部・専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()								
現状評価	一つに○印 : 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当 : しない・する・不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 : しない・する・不明								
治療見込期間	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで						
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)					
上 記 の 通 り 診 断 し ま す 。 医療機関名 および 所在地 科 印									
平成 年 月 日 医師名 科 印									
小児慢性特定疾病指定医番号									

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 22		神経・筋疾患		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	
受給者番号 ()		新規登録		継続	
患者		ふりがな氏名		男・女	生年月日
出生都道府県※1		出生体重		g	
現在の身長※2		現在の体重※2		kg	
発病		年 月 頃		初診日	
大分類病名		骨系統疾患		細分類病名	
				ラーセン症候群	
1. 臨床所見					
現在の 症 状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載				
	精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明)				
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)				
	(その他 →)				
	低身長 (なし ・ あり)				
	先天性多発性関節脱臼 (なし ・ あり)				
	特異顔貌 (なし ・ あり)				
	へら状指趾 (なし ・ あり)				
	内反足 (なし ・ あり)				
外反踵足 (なし ・ あり)					
合指 (趾) 症 (なし ・ あり)					
脊柱変形 (なし ・ あり)					
側弯 (なし ・ あり)					
関節拘縮 (なし ・ あり)					
変形性関節症 (なし ・ あり)					
呼吸困難 (なし ・ あり)					
気管・喉頭軟化症 (なし ・ あり)					
難聴 (なし ・ あり)					
2. 検査所見					
診 断 時 又 は 現 在 の 検 査 所 見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載				
	画像検査 単純X線検査 (骨) (未実施 ・ 実施)				
	実施日 (年 月 日)				
	所見 ()				
	画像検査 (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)				
	FLNB遺伝子変異 (なし ・ あり)				
	遺伝子変異 (その他) ()				
	検査 (その他) ()				
3. その他の所見					
現 在 の 所 見	合併症 (なし ・ あり)				
	口唇・口蓋裂 (なし ・ あり)				
	白内障 (なし ・ あり)				
	水頭症 (なし ・ あり)				
	合併症 (その他) ()				
	家族歴 遺伝様式 (孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)				
4. 経 過					
現 在 の 治 療 等	薬物療法 (なし ・ あり → 詳細)				
	呼吸管理 酸素療法 (なし ・ あり)				
	非侵襲的陽圧換気療法 (なし ・ あり)				
	人工呼吸管理 (なし ・ あり)				
	気管切開管理 (なし ・ あり)				
	気管挿管 (なし ・ あり)				
	リハビリテーション ギプス矯正 (なし ・ あり)				
	装具治療 (なし ・ あり)				
	理学療法 (なし ・ あり)				
	手術 (未実施 ・ 実施)				
実施日 (年 月 日)					
術式 ()					
所見 ()					
5. 今後の療育方針					
(特記すべき事があれば記載)					
運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)					
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()				
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明				
治療見込期間	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上 記 の 通 り 診 断 し ま す 。					
医療機関名					
および					
所在地					
平成 年 月 日	医師名				科 印
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 38		神経・筋疾患		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書		1/2	
受給者番号 ()		新規登録 ・ 継続 ・ 転入 (転出地:)					
患者	ふりがな 氏名	男 ・ 女	生年月日	平成 年 月 日 (満 歳)			
出生都道府県※1		出生体重	g	出生週数	在胎 週		
現在の身長※2	cm	現在の体重※2	kg	母の生年月日	昭和 平成 年 月 日		
発病	年 月 頃	初診日	年 月 日				
大分類病名	脊髄髄膜瘤	細分類病名	脊髄脂肪腫				
1. 臨床所見							
現在の 症 状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載						
	頭囲 () cm	頭囲SD ()					
	水頭症 (なし ・ あり)	頭囲の異常 (なし ・ あり)	意識障害 (なし ・ あり)				
	てんかん (なし ・ あり)		痙攣 (なし ・ あり)				
	発作型 ()						
	頻度 ()						
	精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明)						
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)						
	(その他 →)						
	麻痺 (なし ・ あり)						
	部位 ()						
	程度 ()						
	感覚障害 (なし ・ あり)						
	知覚低下 (なし ・ あり)	知覚過敏 (なし ・ あり)	疼痛 (なし ・ あり)				
感覚障害 (その他) ()							
嚥下障害 (なし ・ あり)	排尿障害 (なし ・ あり)	排便障害 (なし ・ あり)					
下肢変形 (なし ・ あり)	下肢脱臼 (なし ・ あり)	脊椎変形 (なし ・ あり)					
筋緊張低下 (なし ・ あり)	筋緊張亢進 (なし ・ あり)	呼吸障害 (なし ・ あり)					
褥瘡 (なし ・ あり)							
腰背部の痛 (なし ・ あり)	髄液漏出 (なし ・ あり → 大きさ)						
2. 検査所見							
診 断 時 又 は 現 在 の 検 査 所 見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載						
	画像検査	単純X線検査 (頭部)	(未実施 ・ 実施)	実施日	(年 月 日)		
	所見	()					
	単純X線検査 (脊椎)	(未実施 ・ 実施)	実施日	(年 月 日)			
	所見	()					
	CT検査 (頭部)	(未実施 ・ 実施)	実施日	(年 月 日)			
	所見	()					
	CT検査 (その他)	(未実施 ・ 実施)	実施日	(年 月 日)			
	部位	()					
	所見	()					
MRI検査 (頭部)	(未実施 ・ 実施)	実施日	(年 月 日)				
所見	()						
MRI検査 (脊髄)	(未実施 ・ 実施)	実施日	(年 月 日)				
所見	()						
検査 (その他) ()							
3. その他の所見							
現在の 所見	合併症 (なし ・ あり → 詳細)						
4. 経 過							
現 在 の 治 療 等	薬物療法	(なし ・ あり)					
	抗てんかん薬	(なし ・ あり)	薬物療法 (その他) ()				
	呼吸管理	酸素療法 (なし ・ あり)	非侵襲的陽圧換気療法 (なし ・ あり)	人工呼吸管理 (なし ・ あり)			
		気管切開管理 (なし ・ あり)	気管挿管 (なし ・ あり)				
	栄養管理	中心静脈栄養 (なし ・ あり)	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む) (なし ・ あり)				
	排泄管理	自己導尿 (なし ・ あり)	便秘治療 (なし ・ あり)	褥瘡管理 (なし ・ あり)			
	手術	脊髄手術 (未実施 ・ 実施)	実施日 (年 月 日)				
	術式 ()						
	所見 ()						
	脊髄手術 (未実施 ・ 実施)	実施日 (年 月 日)					
	術式 ()						
	所見 ()						
	水頭症手術 (未実施 ・ 実施)	実施日 (年 月 日)					
	術式 ()						
	所見 ()						
脊椎・下肢手術 (未実施 ・ 実施)	実施日 (年 月 日)						
術式 ()							
所見 ()							
尿路変更手術 (未実施 ・ 実施)	実施日 (年 月 日)						
術式 ()							
所見 ()							

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 38		神経・筋疾患		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書		2/2	
受給者番号 ()			新規登録 継続 転入 (転出地:)				
患者	ふりがな 氏名		男・女	生年月日	平成 年 月 日 (満 歳)		
出生都道府県 ^{※1}			出生体重	g		出生週数	在胎 週
現在の身長 ^{※2}	cm		現在の体重 ^{※2}	kg		母の生年月日	昭和 平成 年 月 日
発病	年 月 頃		初診日	年 月 日			
大分類病名	脊髄髄膜瘤		細分類病名	脊髄脂肪腫			
5. 今後の療法方針							
(特記すべき事があれば記載)							
運動部活動 (可 条件付可 禁)							
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級・通級・特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部・専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()						
現状評価	一つに○印 : 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当: しない・する・不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当: しない・する・不明						
治療見込期間	入院	年 月 日 から 年 月 日まで					
	通院	年 月 日 から 年 月 日まで (月 回)					
上 記 の 通 り 診 断 し ま す。 医療機関名 および 所在地 科 印 平成 年 月 日 医師名 小児慢性特定疾病指定医番号							

告示番号 42		神経・筋疾患		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書			
受給者番号 ()		新規登録 ・ 継続 ・ 転入 (転出地:)					
患者	ふりがな 氏名	男・女	生年月日	平成 年 月 日 (満 歳)			
出生都道府県※1		出生体重	g	出生週数	在胎 週		
現在の身長※2	cm	現在の体重※2	kg	母の生年月日	昭和 年 月 日 平成 年 月 日		
発病	年 月 頃	初診日	年 月 日				
大分類病名	先天性感染症		細分類病名	先天性サイトメガロウイルス感染症			
1. 臨床所見							
現在の 症 状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載 精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可) 発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明) (その他 →) 頭囲 () cm 頭囲SD () 頭囲の異常 (なし ・ あり) 呼吸障害 (なし ・ あり) 網脈絡膜炎 (なし ・ あり) 視力低下 (なし ・ あり) 肝機能障害 (なし ・ あり) 黄疸 (なし ・ あり) 肝腫大 (なし ・ あり) 脾腫大 (なし ・ あり) 聴力低下 (なし ・ あり) 痙攣 (なし ・ あり)						
	2. 検査所見						
	診 断 時 又 は 現 在 の 検 査 所 見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載 血小板数 () × 10 ⁴ /μL AST () IU/L ALT () IU/L LDH () U/L 血清総ビリルビン (T-Bil) () mg/dL 血清直接ビリルビン (D-Bil) () mg/dL サイトメガロウイルス (CMV) 抗体価測定 (臍帯血) (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 血清CMV IgM (EIA) () サイトメガロウイルス (CMV) 抗体価測定 (新生児血) (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 血清CMV IgM (EIA) () サイトメガロウイルス DNA検査 (PCR) (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 検体 (新生児尿) (陰性 ・ 陽性 ・ 不明) 検体 (臍帯血) (陰性 ・ 陽性 ・ 不明) 検体 (新生児血) (陰性 ・ 陽性 ・ 不明) 検体 (唾液) (陰性 ・ 陽性 ・ 不明) 検体 (髄液) (陰性 ・ 陽性 ・ 不明) 画像検査 超音波検査 (頭部) (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 脳室拡大 (なし ・ あり) 脳室内石灰化 (なし ・ あり) 水頭症 (なし ・ あり) 所見 (その他) () CTまたはMRI検査 (頭部) (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 脳室拡大 (なし ・ あり) 脳室内石灰化 (なし ・ あり) 水頭症 (なし ・ あり) 所見 (その他) () 生理検査 聴性脳幹反応 (ABR) 検査 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 所見 () 検査 (その他) ()					
		3. その他の所見					
		現在の 所見	合併症 (なし ・ あり → 詳細)				
		4. 経 過					
		現 在 の 治 療 等	薬物療法 (なし ・ あり) ガンシクロビル (なし ・ あり) バルカンシクロビル (なし ・ あり) 抗てんかん薬 (なし ・ あり) 薬物療法 (その他) () 呼吸管理 酸素療法 (なし ・ あり) 非侵襲的陽圧換気療法 (なし ・ あり) 人工呼吸管理 (なし ・ あり) 気管切開管理 (なし ・ あり) 気管挿管 (なし ・ あり) 栄養管理 中心静脈栄養 (なし ・ あり) 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む) (なし ・ あり) 手術 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 術式 () 所見 ()				
			5. 今後の療育方針 (特記すべき事があれば記載)				
運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)							
就学・就労		1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学校 ・ 専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()					
現状評価		一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明					
治療見込期間		入院	年 月 日 から	年 月 日 まで			
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)			
上 記 の 通 り 診 断 し ま す 。							
		医療機関名 および 所在地		科 印			
平成 年 月 日		医師名					
小児慢性特定疾病指定医番号							

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		43		神経・筋疾患		平成（ ）年度 小児慢性特定疾病 医療意見書					
受給者番号（ ）				新規登録 ・ 継続 ・ 転入（転出地： ）							
患者		ふりがな 氏名		男・女		生年月日		平成 年 月 日（満 歳）			
出生都道府県※1				出生体重		g		出生週数		在胎 週	
現在の身長※2		cm		現在の体重※2		kg		母の生年月日		昭和 年 月 日 平成	
発病		年 月 頃		初診日		年 月 日					
大分類病名		先天性感染症		細分類病名		先天性トキソプラズマ感染症					
1.臨床所見											
現在の症状		該当するものに○をつけ、必要な場合には（ ）内に記載 精神運動発達遅滞（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・座位（移動可）・座位（移動不可） ・ 寝返り・寝たきり・不明） 発達障害（なし・自閉症スペクトラム・注意欠如多動症・限局性学習症・その他・不明） （その他 → ） 頭囲（ ）cm 頭囲SD（ ） 頭囲の異常（なし・あり） 心筋炎（なし・あり） 網脈絡膜炎（なし・あり） 視力低下（なし・あり） 小眼球（なし・あり） 肝機能障害（なし・あり） 黄疸（なし・あり） 肝腫大（なし・あり） 脾腫大（なし・あり） 聴力低下（なし・あり） 痙攣（なし・あり）									
2.検査所見											
診断時又は現在の検査所見		該当するものに○をつけ、必要な場合には（ ）内に記載 血小板数（ ）×10 ⁴ /μL AST（ ）IU/L ALT（ ）IU/L LDH（ ）U/L 血清総ビリルビン（ ）mg/dL 血清直接ビリルビン（D-Bil）（ ）mg/dL トキソプラズマ抗体価測定（臍帯血）（未実施・実施） 実施日（ 年 月 日） トキソプラズマIgM（ELISA）（陰性・判定保留・陽性） トキソプラズマIgG（ELISA）（陰性・判定保留・陽性） トキソプラズマ抗体価測定（新生児血）（未実施・実施） 実施日（ 年 月 日） トキソプラズマIgM（ELISA）（陰性・判定保留・陽性） トキソプラズマIgG（ELISA）（陰性・判定保留・陽性） トキソプラズマDNA検査（PCR）（未実施・実施） 実施日（ 年 月 日） 検体（新生児血）（陰性・陽性・不明） 検体（髄液）（陰性・陽性・不明） 画像検査 超音波検査（頭部）（未実施・実施） 実施日（ 年 月 日） 脳室拡大（なし・あり） 脳室内石灰化（なし・あり） 水頭症（なし・あり） 小脳症（なし・あり） 所見（その他）（ ） CTまたはMRI検査（頭部）（未実施・実施） 実施日（ 年 月 日） 脳室拡大（なし・あり） 脳室内石灰化（なし・あり） 水頭症（なし・あり） 小脳症（なし・あり） 所見（その他）（ ） 生理検査 聴性脳幹反応（ABR）検査（未実施・実施） 実施日（ 年 月 日） 所見（ ） 検査（その他）（ ）									
3.その他の所見											
現在の所見		合併症 先天性心疾患（なし・あり → 詳細 ） 合併症（その他）（ ） 母胎初感染の根拠 ① 母体トキソプラズマIgM抗体が陽性（なし・あり） ② 母体トキソプラズマIgG抗体価高値かつIgG avidity低値（なし・あり） ③ 母体トキソプラズマIgG抗体の陰性から陽性への転化（なし・あり）									
4.経過											
現在の治療等		薬物療法 スルファジアジン（なし・あり） プリメタミン（なし・あり） ロイコポリン（なし・あり） ステロイド薬（なし・あり） 抗てんかん薬（なし・あり） 薬物療法（その他）（ ） 呼吸管理 酸素療法（なし・あり） 非侵襲的陽圧換気療法（なし・あり） 人工呼吸管理（なし・あり） 気管切開管理（なし・あり） 気管挿管（なし・あり） 栄養管理 中心静脈栄養（なし・あり） 経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）（なし・あり） 手術（未実施・実施） 実施日（ 年 月 日） 術式（ ） 所見（ ）									
5.今後の療育方針											
（特記すべき事があれば記載）											
運動部活動（可・条件付可・禁）											
就学・就労		1.就学前 2.小中学校（通常学級・通級・特別支援学級） 3.特別支援学校（小中学部・専攻科を含む高等部） 4.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 5.大学（短期大学を含む） 6.就労（就学中の就労も含む） 7.未就学かつ未就労 8.その他（ ）									
現状評価		一つに○印： 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当： しない・する・不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当： しない・する・不明									
治療見込期間		入院 年 月 日から 年 月 日まで 通院 年 月 日から 年 月 日まで（月 回）									
上記の通り診断します。 医療機関名 および 所在地 平成 年 月 日 医師名 科 印 小児慢性特定疾病指定医番号											

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 58		神経・筋疾患		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	
受給者番号 ()		新規登録 ・ 継続 ・ 転入 (転出地:)			
患者	ふりがな 氏名	男・女	生年月日	平成 年 月 日 (満 歳)	
出生都道府県※1		出生体重	g	出生週数	在胎 週
現在の身長※2		cm	現在の体重※2	kg	母の生年月日 昭和 年 月 日 平成 年 月 日
発病	年 月 頃	初診日	年 月 日		
大分類病名	早老症	細分類病名	ハッチンソン・ギルフォード症候群		
1. 臨床所見					
現在の 症 状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載				
	診断時年齢 () 歳 () か月	身長 (診断時) () cm	体重 (診断時) () kg		
	頭囲 () cm	頭囲SD ()	頭囲の異常 (なし ・ あり)		
	著明な成長障害 (なし ・ あり)	禿頭 (なし ・ あり)	皮膚の強皮症様変化 (なし ・ あり)		
	頭皮静脈の怒張 (なし ・ あり)	皮下脂肪の減少 (なし ・ あり)	皮膚のたるみ (なし ・ あり)		
	色素沈着 (なし ・ あり)	脱色素斑 (なし ・ あり)			
	関節拘縮 (なし ・ あり → 部位)				
	指遠位部の腫脹・下垂 (なし ・ あり)	外反股 (なし ・ あり)			
	突出した眼 (なし ・ あり)	小顎症 (なし ・ あり)	口唇周囲の蒼白 (なし ・ あり)		
	大泉門閉鎖遅延 (なし ・ あり)	心不全 (なし ・ あり)	脳血管障害 (なし ・ あり)		
虚血性心疾患 (なし ・ あり)					
耐糖能異常 (なし ・ あり)	骨粗鬆症 (なし ・ あり)				
視力障害 (なし ・ あり)	難聴 (なし ・ あり)				
2. 検査所見					
診 断 時 又 は 現 在 の 検 査 所 見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載				
	画像検査	CT検査 (頭部) (未実施 ・ 実施)			
		実施日 (年 月 日)			
		所見 ()			
	MRI検査 (頭部) (未実施 ・ 実施)				
		実施日 (年 月 日)			
		所見 ()			
	遺伝学的検査	遺伝子検査 (未実施 ・ 実施)			
		実施日 (年 月 日)			
		LMNA遺伝子変異: G608G (コドン608[GGC]>[GGT]) (なし ・ あり)			
	LMNA遺伝子変異 (その他) ()				
	検査 (その他) ()				
3. その他の所見					
現在の 所 見	合併症	(なし ・ あり → 詳細)			
	家族歴	血族結婚 (なし ・ あり)			
		親族の同様の疾患 (なし ・ あり → 詳細)			
4. 経 過					
現 在 の 治 療 等	薬物療法	スタチン (なし ・ あり)	糖尿病治療薬 (なし ・ あり)	高血圧治療薬 (なし ・ あり)	
		薬物療法 (その他) ()			
	呼吸管理	酸素療法 (なし ・ あり)	非侵襲的陽圧換気療法 (なし ・ あり)	人工呼吸管理 (なし ・ あり)	
		気管切開管理 (なし ・ あり)	気管挿管 (なし ・ あり)		
	栄養管理	中心静脈栄養 (なし ・ あり)	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む) (なし ・ あり)		
	リハビリテーション	理学療法 (なし ・ あり)	水治療法 (ハイドロセラピー) (なし ・ あり)		
		サンスクリーン (なし ・ あり)			
	血液浄化	血液透析 (慢性透析) (未実施 ・ 実施)	導入年月日 (年 月 日)		
	手術	(未実施 ・ 実施)	実施日 (年 月 日)		
		術式 ()			
	所見 ()				
5. 今後の療育方針					
(特記すべき事があれば記載)					
運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)					
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学校 ・ 専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()				
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当: しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当: しない ・ する ・ 不明				
治療見込期間	入院	年 月 日 から 年 月 日 まで			
	通院	年 月 日 から 年 月 日 まで (月 回)			
上 記 の 通 り 診 断 し ま す 。					
		医療機関名 および 所在地		科 印	
平成 年 月 日		医師名			
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 73		神経・筋疾患		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	
受給者番号 ()		新規登録		継続	
患者		ふりがな 氏名		男・女 生年月日 平成 年 月 日 (満 歳)	
出生都道府県※1		出生体重		g 出生週数 在胎 週	
現在の身長※2		cm 現在の体重※2		kg 母の生年月日 昭和 平成 年 月 日	
発病		年 月 頃		初診日 年 月 日	
大分類病名		変形性筋ジストニー		細分類病名 瀬川病	
1. 臨床所見					
現在の 症 状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載 精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明)				
	ジストニー (なし ・ 限局性 ・ 全身性)				
	常染色体優勢遺伝 (なし ・ あり)				
	発症時期 (小児期 ・ 思春期以降)				
	症状の日内運動 (なし ・ あり)				
鬱病 (なし ・ あり)					
2. 検査所見					
診 断 時 又 は 現 在 の 検 査 所 見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載				
	画像検査	MRI検査 (頭部)	(未実施 ・ 実施)		
		実施日	(年 月 日)		
		所見	()		
	遺伝学的検査	遺伝子検査	(未実施 ・ 実施)		
		GCH1遺伝子異常	(なし ・ あり)		
	検査 (その他)	モノアミン代謝産物	(未実施 ・ 実施)		
		HVAの低下	(なし ・ あり)		
		5HIAAの低下	(なし ・ あり)		
		フエリジン分析	(未実施 ・ 実施)		
	ネオプテリンの低下	(なし ・ あり)			
	ピオプテリンの低下	(なし ・ あり)			
3. その他の所見					
現在の 所見	合併症	(なし ・ あり → 詳細)			
	家族歴	常染色体優勢遺伝	(なし ・ あり)		
4. 経 過					
現在の 治 療 等	薬物療法	L-dopa (なし ・ あり →)			
		薬物療法 (その他) ()			
5. 今後の療育方針					
(特記すべき事があれば記載)					
運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)					
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級・通級・特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部・専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()				
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明				
治療見込期間	入院	年 月 日 から	年 月 日 まで		
	通院	年 月 日 から	年 月 日 まで	(月 回)	
上記の通り診断します。					
医療機関名 および 所在地					
平成 年 月 日 医師名 科 印					
小児慢性特定疾病指定医番号					

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 10 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書										
受給者番号 ()			新規登録 ・ 継続 ・ 転入 (転出地:)							
患者	ふりがな 氏名	男・女	生年月日	平成	年	月	日	(満 歳)		
出生都道府県※1		出生体重	g	出生週数		在胎 週				
現在の身長※2		cm	現在の体重※2	kg	母の生年月日	昭和 平成	年	月	日	
発病	年 月 頃			初診日	年 月 日					
大分類病名	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群			細分類病名	カムラティ・エンゲルマン症候群					
1. 臨床所見										
現在の 症 状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載 現在の身長 (-) SD 現在の体重 (-) SD 頭囲 () cm 精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明) 痙攣 (なし ・ あり) 意識障害 (なし ・ あり) 骨折・脱臼 (なし ・ あり) 難聴 (なし ・ あり) 疾患特異的的主要症状・合併症 特徴的な症状 ① 体幹に比べて長い四肢 (なし ・ あり) ② 四肢の疼痛 (骨痛) (なし ・ あり) ③ 骨幹の紡錘性肥厚 (なし ・ あり) ④ 頭蓋骨肥厚 (なし ・ あり) ⑤ 脳神経麻痺 (なし ・ あり) その他特記すべき現在の症状 ()									
	2. 検査所見									
	診 断 時 又 は 現 在 の 検 査 所 見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載 単純X線検査 (頭部) (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 所見 () 単純X線検査 (その他) (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 部位 () 所見 () CT検査 (頭部) (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 部位 () 所見 () 遺伝子検査 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) TGFB1遺伝子の変異 (なし ・ あり) 遺伝子異常 (その他) () 検査 (その他) ()								
		3. その他の所見								
		現在の 所見	合併症 (なし ・ あり → 詳細)							
4. 経 過										
現在の 治 療 等		薬物療法	ステロイド薬 (なし ・ あり) 薬物療法 (その他) (詳細:)							
	呼吸管理	酸素療法 (なし ・ あり) 非侵襲的陽圧換気療法 (なし ・ あり)	経鼻エアウェイ (なし ・ あり)	人工呼吸管理 (なし ・ あり)						
	栄養管理	中心静脈栄養 (なし ・ あり)	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む) (なし ・ あり)							
	リハビリテーション	理学療法 (なし ・ あり)	補装具使用 (なし ・ あり)							
	手術	(未実施 ・ 実施) 術式 () 所見 ()	実施日 (年 月 日)							
5. 今後の療育方針 (特記すべき事があれば記載)										
運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)										
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()									
現状評価	一つに○印: 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当: しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当: しない ・ する ・ 不明									
治療見込期間	入院	年 月 日から 年 月 日まで								
	通院	年 月 日から 年 月 日まで (月 回)								
上 記 の 通 り 診 断 し ま す 。 医療機関名 および 所在地 平成 年 月 日 医師名 科 印 小児慢性特定疾病指定医番号										

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号15染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群平成()年度小児慢性特定疾病医療意見書

受給者番号()新規登録・継続・転入(転出地:)

患者

ふりがな氏名

男・女

生年月日

平成 年 月 日(満 歳)

出生都道府県※1

出生体重

g

出生週数

在胎 週

現在の身長※2

cm

現在の体重※2

kg

母の生年月日

昭和 平成 年 月 日

発病

年 月 頃

初診日

年 月 日

大分類病名

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

細分類病名

色素失調症

1.臨床所見

現在

の

症

状

該当するものに○をつけ、必要な場合には()内に記載

現在の身長()SD

現在の体重()SD

頭囲()cm

精神運動発達遅滞(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・座位(移動可)・座位(移動不可)・寝返り・寝たきり・不明)

痙攣(なし・あり)

意識障害(なし・あり)

骨折・脱臼(なし・あり)

疾患特異的な主要症状・合併症

特徴的な症状

所見の有無

①顔以外に出現する紅斑(なし・あり)

②線状、渦巻状の色素沈着(なし・あり)

③線状または斑状に脱色し、萎縮した皮膚(なし・あり)

④歯牙異常(歯牙欠損、無歯症、小歯症、歯牙形態異常)(なし・あり)

⑤毛髪異常(脱毛、羊毛上の毛)(なし・あり)

⑥爪の異常(隆起状または陥没状の爪、爪鉤弯症)(なし・あり)

⑦網膜周辺部の血管新生(なし・あり)

その他特記すべき現在の症状()

2.検査所見

診

断

時

又

は

現

在

の

検

査

所

見

該当するものに○をつけ、必要な場合には()内に記載

眼底検査(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)

IKBKG遺伝子の変異(なし・あり)

遺伝子異常(その他)()

検査(その他)()

3.その他の所見

現在

の

所

見

合併症(なし・あり→詳細)

4.経過

現在

の

治

療

等

薬物療法

抗てんかん薬(なし・あり)

薬物療法(その他)(詳細:)

手術

光凝固療法(未実施・実施)

実施日(年 月 日)

冷凍凝固(未実施・実施)

実施日(年 月 日)

手術(その他)

実施日(年 月 日)

術式()

所見()

5.今後の療育方針

(特記すべき事があれば記載)

運動部活動(可・条件付可・禁)

就学・就労

1.就学前 2.小中学校(通常学級・通級・特別支援学級) 3.特別支援学校(小中学校・専攻科を含む高等部) 4.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 5.大学(短期大学を含む) 6.就労(就学中の就労も含む) 7.未就学かつ未就労 8.その他()

現状評価

一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能

小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当: しない・する・不明

人工呼吸器等装着者認定基準に該当: しない・する・不明

治療見込期間

入院

年 月 日から 年 月 日まで

通院

年 月 日から 年 月 日まで (月 回)

上記の通り診断します。

医療機関名

および

所在地

科

印

平成 年 月 日

医師名

小児慢性特定疾病指定医番号

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 **19** 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書

受給者番号 ()		新規登録 ・ 継続 ・ 転入 (転出地:)																	
患者	ふりがな 氏名	男・女	生年月日 平成 年 月 日 (満 歳)																
出生都道府県 ^{※1}		出生体重	g 出生週数 在胎 週																
現在の身長 ^{※2}	cm	現在の体重 ^{※2}	kg 母の生年月日 昭和 年 月 日 平成 年 月 日																
発病	年 月 頃	初診日	年 月 日																
大分類病名	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	細分類病名	ハーラン・ストライフ症候群																
1. 臨床所見																			
現在の 症 状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載 現在の身長 (-) SD 現在の体重 (-) SD 頭囲 () cm 精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可) 呼吸障害 (なし ・ あり) 疾患特異的的主要症状・合併症 <table border="1"> <thead> <tr> <th>特徴的な症状</th> <th>所見の有無</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>① 特徴的顔貌 (短頭、薄い口唇、小さな鼻)</td><td>(なし ・ あり)</td></tr> <tr><td>② 歯牙異常</td><td>(なし ・ あり)</td></tr> <tr><td>③ 低身長 (-2SD未満)</td><td>(なし ・ あり)</td></tr> <tr><td>④ 薄い毛髪</td><td>(なし ・ あり)</td></tr> <tr><td>⑤ 皮膚萎縮</td><td>(なし ・ あり)</td></tr> <tr><td>⑥ 両側小眼球症</td><td>(なし ・ あり)</td></tr> <tr><td>⑦ 先天性白内障</td><td>(なし ・ あり)</td></tr> </tbody> </table>			特徴的な症状	所見の有無	① 特徴的顔貌 (短頭、薄い口唇、小さな鼻)	(なし ・ あり)	② 歯牙異常	(なし ・ あり)	③ 低身長 (-2SD未満)	(なし ・ あり)	④ 薄い毛髪	(なし ・ あり)	⑤ 皮膚萎縮	(なし ・ あり)	⑥ 両側小眼球症	(なし ・ あり)	⑦ 先天性白内障	(なし ・ あり)
	特徴的な症状	所見の有無																	
	① 特徴的顔貌 (短頭、薄い口唇、小さな鼻)	(なし ・ あり)																	
	② 歯牙異常	(なし ・ あり)																	
③ 低身長 (-2SD未満)	(なし ・ あり)																		
④ 薄い毛髪	(なし ・ あり)																		
⑤ 皮膚萎縮	(なし ・ あり)																		
⑥ 両側小眼球症	(なし ・ あり)																		
⑦ 先天性白内障	(なし ・ あり)																		
その他特記すべき現在の症状 ()																			
2. 検査所見																			
診 断 時 又 は 現 在 の 検 査 所 見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載 単純X線検査 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 部位 () 所見 () CT検査 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 部位 () 所見 () MRI検査 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 部位 () 所見 () 検査 (その他) ()																		
3. その他の所見																			
現在の 所見	合併症 (なし ・ あり → 詳細)																		
4. 経過																			
現 在 の 治 療 等	薬物療法 (なし ・ あり → 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) 人工呼吸管理 (なし ・ あり) 非侵襲的陽圧換気療法 (なし ・ あり) 気管切開管理 (なし ・ あり) 栄養管理 中心静脈栄養 (なし ・ あり) 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む) (なし ・ あり) 手術 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 術式 () 所見 ()																		
5. 今後の療育方針 (特記すべき事があれば記載)																			
運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)																			
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級・通級・特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部・専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()																		
現状評価	一つに○印: 治癒・寛解・改善・不変・再発・悪化・死亡・判定不能 小児慢性特定疾病重症患者認定基準に該当: しない・する・不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当: しない・する・不明																		
治療見込期間	入院	年 月 日から 年 月 日まで																	
	通院	年 月 日から 年 月 日まで (月 回)																	
上記の通り診断します。 医療機関名 および 所在地 科 印 平成 年 月 日 医師名 小児慢性特定疾病指定医番号																			

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入
※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号 23 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書										1/2														
受給者番号 ()			新規登録 ・ 継続 ・ 転入 (転出地:)																					
患者	ふりがな 氏名		男 ・ 女	生年月日	平成	年	月	日 (満 歳)																
出生都道府県※1			出生体重	g		出生週数	在胎 週																	
現在の身長※2	cm		現在の体重※2	kg		母の生年月日	昭和 平成	年	月 日															
発病	年 月 頃		初診日	年 月 日																				
大分類病名	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		細分類病名	ロイス・ディーツ症候群																				
1. 臨床所見																								
現在の 症状	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載 現在の身長 (-) SD 現在の体重 (-) SD 頭囲 () cm 病型分類 (LDS1A ・ LDS1B ・ LDS2A ・ LDS2B ・ LDS3 ・ LDS4 ・ その他 ・ 不明) 病型分類 (その他) () 精神運動発達遅滞 (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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明) 口蓋裂 (なし ・ あり) 頭蓋骨早期癒合 (なし ・ あり) 大動脈瘤 (なし ・ あり) 疾患特異的的主要症状・合併症																							
	<table border="1"> <thead> <tr> <th>特徴的な症状</th> <th>所見の有無</th> <th>手術の必要性</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>① 過伸展を伴う長い指・剣弯・胸部変形等を含む身体所見</td> <td>(なし ・ あり)</td> <td></td> </tr> <tr> <td>② 大動脈基部病変</td> <td>(なし ・ あり)</td> <td></td> </tr> <tr> <td>③ 特徴的顔貌 (口蓋裂または二分口蓋垂、小顎・顎後退または頬骨低形成、頭蓋縫合早期癒合)</td> <td>(なし ・ あり)</td> <td>(なし ・ あり)</td> </tr> <tr> <td>④ ロイス・ディーツ 症候群の家系歴</td> <td>(なし ・ あり)</td> <td></td> </tr> </tbody> </table>									特徴的な症状	所見の有無	手術の必要性	① 過伸展を伴う長い指・剣弯・胸部変形等を含む身体所見	(なし ・ あり)		② 大動脈基部病変	(なし ・ あり)		③ 特徴的顔貌 (口蓋裂または二分口蓋垂、小顎・顎後退または頬骨低形成、頭蓋縫合早期癒合)	(なし ・ あり)	(なし ・ あり)	④ ロイス・ディーツ 症候群の家系歴	(なし ・ あり)	
	特徴的な症状	所見の有無	手術の必要性																					
	① 過伸展を伴う長い指・剣弯・胸部変形等を含む身体所見	(なし ・ あり)																						
	② 大動脈基部病変	(なし ・ あり)																						
③ 特徴的顔貌 (口蓋裂または二分口蓋垂、小顎・顎後退または頬骨低形成、頭蓋縫合早期癒合)	(なし ・ あり)	(なし ・ あり)																						
④ ロイス・ディーツ 症候群の家系歴	(なし ・ あり)																							
2. 検査所見																								
診断 時又は 現在の 検査 所見	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載 遺伝子検査 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) TGFR1遺伝子の異常 (なし ・ あり ・ 不明) TGFR2遺伝子の異常 (なし ・ あり ・ 不明) SMAD3遺伝子の異常 (なし ・ あり ・ 不明) TGFR3遺伝子の異常 (なし ・ あり ・ 不明) TGFR4遺伝子の異常 (なし ・ あり ・ 不明) 遺伝子異常 (その他) ()																							
3. その他の所見																								
現在の 症状	循環器合併症がある場合 <table border="1"> <tr> <td>主病名</td> <td></td> </tr> <tr> <td>副病名1</td> <td></td> </tr> <tr> <td>副病名2</td> <td></td> </tr> </table> 大動脈瘤の有無 (なし ・ あり → 大動脈瘤破裂の危険性 (なし ・ あり)) NYHA分類※ (I ・ II ・ III ・ IV) ※小学生以上の場合で記載可能な場合 1. 心臓の術後後遺症、合併症または続発症 (なし ・ あり※) ※ありの場合は以下を記載 ① 肺動脈狭窄 (右室-肺動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり) ② 大動脈狭窄 (左室-大動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり) ③ 大動脈縮窄 (圧差 20mmHg以上) (なし ・ あり) ④ 房室弁逆流 (2度以上: 三尖弁、僧帽弁、共通房室弁) (なし ・ あり) ⑤ 半月弁逆流 (2度以上: 肺動脈弁、大動脈弁) (なし ・ あり) ⑥ 肺高血圧症 (収縮期血圧 40mmHg以上または平均圧 25mmHg以上) (なし ・ あり) ⑦ 心筋障害 左室/体心室駆出率 0.6以下 (なし ・ あり → 駆出率:) ⑧ 不整脈 (なし ・ あり) ※不整脈ありの場合 → (心室期外収縮 (多源性なし ・ 多源性あり) ・ 上室頻拍 ・ 心室頻拍 ・ 心房粗細動 ・ 高度房室ブロック (Mobitz II または完全房室ブロック) ・ 左脚ブロック) ⑨ 心胸郭比 60%以上 (なし ・ あり) ⑩ その他特記すべき所見 2. 心臓以外の術後後遺症、合併症または続発症 (なし ・ あり※) ※ありの場合は以下を記載 a. 慢性肝障害 (なし ・ あり → 肝線維症 ・ 肝硬変 ・ 肝がん) b. 蛋白漏出性胃腸症 (血清アルブミン値 3g/dL未満) (なし ・ あり) c. 慢性腎臓病 (腎機能低下を認めるもの) (なし ・ あり) d. 精神発達遅滞 (IQ70以下) (なし ・ あり) e. 運動麻痺 (なし ・ あり) f. 症候性てんかん (なし ・ あり) g. その他 (なし ・ あり → 所見:) 既往歴 大動脈瘤破裂 (なし ・ あり) その他の合併症がある場合 合併疾患名									主病名		副病名1		副病名2										
	主病名																							
	副病名1																							
	副病名2																							

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

告示番号		23 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書		2/2	
受給者番号 ()		新規登録 ・ 継続 ・ 転入 (転出地 :)					
患者	ふりがな 氏名	男 ・ 女	生年月日	平成	年	月	日 (満 歳)
大分類病名	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		細分類病名	ロイス・ディーツ症候群			
4. 経過							
現在の治療等	薬物療法 強心薬 (なし ・ あり) 利尿薬 (なし ・ あり) 抗不整脈薬 (なし ・ あり) 抗血小板薬 (なし ・ あり) 抗凝固薬 (なし ・ あり) 末梢血管拡張薬 (なし ・ あり) β 遮断薬 (なし ・ あり) 薬物治療 (その他) () 手術 (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) 術式 () 所見 ()						
5. 今後の療育方針							
(特記すべき事があれば記載)							
運動部活動 (可 ・ 条件付可 ・ 禁)							
就学・就労	1. 就学前 2. 小中学校 (通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) 3. 特別支援学校 (小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) 4. 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 5. 大学 (短期大学を含む) 6. 就労 (就学中の就労も含む) 7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()						
現状評価	一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能 小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明						
治療見込期間	入院	年	月	日	から	年	月
	通院	年	月	日	から	年	月
						日まで	(月 回)
上記の通り診断します。 医療機関名 および 所在地 平成 年 月 日 医師名 科 印 小児慢性特定疾病指定医番号							