

告示番号	31	先天性代謝異常	()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/3	
病名	135 エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 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)		以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)		
住所	郵便番号 (-) 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()						
生年月日	年 月 日				性別	男性 ・ 女性 ・ 性別未決定	
出生地	都道府県 () 市区町村 ()						
出生体重	g		出生週数	在胎 週	日		
発症時期	年 月 頃		記載時の年齢	満 歳	か月 日		
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)		
	年 月 日	年 月 日	年 月 日	年 月 日	BMI	%	
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級)			療育手帳	なし ・ あり	
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり (等級 1級 ・ 2級 ・ 3級)					
現状評価	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能			運動制限の必要性		なし ・ あり	
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明	小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明	
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載							
最終受診日	(年 月 日)						
病型	病型 (エーラス・ダンロス症候群): [古典型 ・ 関節型 ・ 血管型 ・ 後側彎型 ・ 多発関節弛緩型 ・ 皮膚脆弱型 ・ デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型]						
診断	古典型	皮膚過伸展性	前腕皮膚過伸展テスト: [0点 (3.0cm未満) ・ 1点 (3.0cm以上から4.0cm未満) ・ 2点 (4.0cm以上～5.0cm未満) ・ 3点 (5.0cm以上)]				
		萎縮性癬痕	萎縮性癬痕スコア: [0点 (なし) ・ 1点 (1～2個) ・ 2点 (3～5個) ・ 3点 (6個以上)]				
		関節過動性	Beightonによる 関節可動性亢進 判定基準	手関節の過伸展により手指と前腕が平行になる:	[0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)]		
				拇指の過屈曲による前腕との接触:	[0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)]		
	肘関節の10度以上の過伸展:			[0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)]			
			膝関節の10度以上の過伸展:	[0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)]			
			膝伸展位で脊柱を前屈させ手掌が床につく:	[0点 (陰性) ・ 1点 (片側または両側)]			
	関節型	関節過動性 (全身性): [なし ・ あり]	関節脆弱性: [なし ・ あり]	皮膚過伸展性: [なし ・ あり]	内臓脆弱性: [なし ・ あり]		
	血管型	動脈破裂: [なし ・ あり]	腸管破裂: [なし ・ あり]	子宮破裂 (妊娠中): [なし ・ あり]			
	後側彎型	関節弛緩 (全身性): [なし ・ あり]	皮膚過伸展性: [なし ・ あり]	皮膚脆弱性: [なし ・ あり]			
	側彎 (進行性): [なし ・ あり]	強膜脆弱性: [なし ・ あり]					
多発関節弛緩型	皮膚過伸展性	前腕皮膚過伸展テスト: [0点 (3.0cm未満) ・ 1点 (3.0cm以上から4.0cm未満) ・ 2点 (4.0cm以上～5.0cm未満) ・ 3点 (5.0cm以上)]					
	萎縮性癬痕	萎縮性癬痕スコア: [0点 (なし) ・ 1点 (1～2個) ・ 2点 (3～5個) ・ 3点 (6個以上)]					
	関節過動性	Beightonによる 関節可動性亢進 判定基準	手関節の過伸展により手指と前腕が平行になる:	[0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)]			
			拇指の過屈曲による前腕との接触:	[0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)]			
肘関節の10度以上の過伸展:			[0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)]				
		膝関節の10度以上の過伸展:	[0点 (陰性) ・ 1点 (片側) ・ 2点 (両側)]				
		膝伸展位で脊柱を前屈させ手掌が床につく:	[0点 (陰性) ・ 1点 (片側または両側)]				
	脱臼・亜脱臼: [なし ・ あり]	先天性両側股関節脱臼: [なし ・ あり]	萎縮性癬痕: [なし ・ あり]				
	後側彎: [なし ・ あり]						
皮膚脆弱型	皮膚脆弱性: [なし ・ あり]	垂れ下がり緩んだ皮膚: [なし ・ あり]	鼠径ヘルニア: [なし ・ あり]				
	臍ヘルニア: [なし ・ あり]						
デルマタン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型	特徴的顔貌: [なし ・ あり]	内転母指: [なし ・ あり]	関節拘縮: [なし ・ あり]				
全身	易出血性: [なし ・ あり]						
筋・骨格	脱臼・亜脱臼: [なし ・ あり]	先天性内反足: [なし ・ あり]	筋緊張低下: [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 (その他): ()						
皮膚・粘膜	軟属腫様偽腫瘍: [なし ・ あり]		皮膚球状状: [なし ・ あり]	スムーズでベルベット様の皮膚: [なし ・ あり]			
その他	裂孔ヘルニア: [なし ・ あり]		脱肛: [なし ・ あり]	頸椎不安定性: [なし ・ あり]			
	症状 (その他): ()						

告示番号 **31** 先天性代謝異常 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載

病型	病型 (エーラス・ダンロス症候群) : [古典型 ・ 関節型 ・ 血管型 ・ 後側彎型 ・ 多発関節弛緩型 ・ 皮膚脆弱型 ・ デルマトン4-O-硫酸基転移酵素-1欠損型]		
全身	易出血性 : [なし ・ あり]		
筋・骨格	脱臼・亜脱臼 : [なし ・ あり]	先天性内反足 : [なし ・ あり]	筋緊張低下 : [なし ・ あり]
症状 精神・神経	精神発達遅滞 : [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
	移動障害 : [なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明]		
	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]		
皮膚・粘膜	軟属腫様偽腫瘍 : [なし ・ あり]	皮膚球状物 : [なし ・ あり]	スムーズでベルベット様の皮膚 : [なし ・ あり]
その他	裂孔ヘルニア : [なし ・ あり]	脱肛 : [なし ・ あり]	頸椎不安定性 : [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

代謝物測定 (尿中)	尿中リジルピリジノリン/ヒドロキシリジルピリジノリン比の上昇 : [なし ・ あり ・ 未実施]		
	デルマトン硫酸の欠乏 : [なし ・ あり ・ 未実施]		
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施]	実施日 : (年 月 日)	
	COL5A1遺伝子異常 : [なし ・ あり]	COL5A2遺伝子異常 : [なし ・ あり]	TNXB遺伝子異常 : [なし ・ あり]
	COL3A1遺伝子異常 : [なし ・ あり]	PLOD遺伝子異常 : [なし ・ あり]	COL1A1遺伝子異常 : [なし ・ あり]
	COL1A2遺伝子異常 : [なし ・ あり]	ADAMTS2遺伝子異常 : [なし ・ あり]	CHST14遺伝子異常 : [なし ・ あり]
	遺伝子異常 (その他) : ()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()		

検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載

代謝物測定 (尿中)	尿中リジルピリジノリン/ヒドロキシリジルピリジノリン比の上昇 : [なし ・ あり ・ 未実施]		
	デルマトン硫酸の欠乏 : [なし ・ あり ・ 未実施]		
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施]	実施日 : (年 月 日)	
	COL5A1遺伝子異常 : [なし ・ あり]	COL5A2遺伝子異常 : [なし ・ あり]	TNXB遺伝子異常 : [なし ・ あり]
	COL3A1遺伝子異常 : [なし ・ あり]	PLOD遺伝子異常 : [なし ・ あり]	COL1A1遺伝子異常 : [なし ・ あり]
	COL1A2遺伝子異常 : [なし ・ あり]	ADAMTS2遺伝子異常 : [なし ・ あり]	CHST14遺伝子異常 : [なし ・ あり]
	遺伝子異常 (その他) : ()		
検査所見 (その他)	検査所見 (その他) : ()		

その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載

合併症	合併症 : [なし ・ あり]
	詳細 : ()
家族歴	本疾患の家族歴 : [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 : ()	
栄養管理	栄養管理 : [未実施 ・ 実施]	
	詳細 : ()	
手術	手術 : [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)
	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 () 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