

告示番号		52		免疫疾患（）年度 小児慢性特定疾病 医療意見書（新規申請用）										1/3	
病名		13 ナイミーヘン（Nijmegen）染色体不安定症候群										受付種別		☐ 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（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 (測定日)	cm (SD)				体重 (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（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		小頭症（-2.0SD以下）：[なし ・ あり]													
症状	全身	低身長（-2.0SD以下）：[なし ・ あり] 発熱：[なし ・ あり]													
		鳥様顔貌：[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		小頭症（-2.0SD以下）：[なし ・ あり]													
症状	全身	低身長（-2.0SD以下）：[なし ・ あり] 発熱：[なし ・ あり]													
		鳥様顔貌：[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		白血球数：()/μL 好中球：()% リンパ球：()% 単球：()% 好酸球：()% 網赤血球：()% 赤血球数：()×10 ⁴ /μL ヘモグロビン（Hb）：()g/dL ヘマトクリット（Ht）：()% 血小板数：()×10 ⁴ /μL 血清IgG：()mg/dL 血清IgA：()mg/dL 血清IgM：()mg/dL 血清総IgE：()IU/mL IgGサブクラス：IgG1：()mg/dL IgG2：()mg/dL IgG3：()mg/dL IgG4：()mg/dL CH50：()U/mL 補体値（その他）：()													
		血液型：オモテ試験（赤血球抗原）：[未実施 ・ A抗原 ・ B抗原 ・ A抗原とB抗原の両方あり ・ A抗原、B抗原どちらもなし] ウラ試験（血清抗体）：[未実施 ・ 抗B抗体 ・ 抗A抗体 ・ 抗A抗体、抗B抗体どちらもなし ・ 抗A抗体と抗B抗体の両方あり] 抗A、抗B抗体価：()													
リンパ球機能検査		リンパ球刺激試験：PHA反応：[未実施 ・ 実施]				PHA反応（検査方法）：()				PHA反応（基準値）：() cpm SI（Stimulation index）：()					
		PHA反応（測定値）：()cpm													
		リンパ球機能検査（その他）：[未実施 ・ 実施] 所見：()													
細胞表面抗原検査		リンパ球サブセット解析：CD4：()% CD8：()% T細胞（%）：()% T細胞絶対数：()/μL B細胞（%）：()% B細胞絶対数：()/μL NK細胞（%）：()% NK細胞絶対数：()/μL													
		細胞表面抗原検査（その他）：[未実施 ・ 実施] 所見：()													
骨髓検査		骨髓検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()													
感染症免疫学的 検査		麻疹ウイルス抗体価（NT）：()倍・未実施 麻疹ウイルス抗体価（PA）：()倍・未実施 麻疹ウイルスIgG（EIA）：()・未実施 EBV VCA IgG（EIA）：()・未実施 EBV VCA IgM（EIA）：()・未実施 EBV EBNA（EIA）：()・未実施 EBV VCA IgG（FA）：()倍・未実施 EBV VCA IgM（FA）：()倍・未実施 EBV EBNA（FA）：()倍・未実施 HIV 抗原・抗体測定：() 特異的抗体（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) 所見：()													
		遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 遺伝子名：() DNA 変異：() アミノ酸変異：() 蛋白発現検査：[未実施 ・ 正常 ・ 減少 ・ 欠損]													

