

告示番号	48	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	19 胸腺低形成 (ディ・ジョージ (DiGeorge) 症候群/22q11.2欠失症候群)			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) 年 月 日	体重 (測定日)	kg (SD) 年 月 日
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
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)			
症状	全身	体重増加不良: [なし ・ あり] 発熱: [なし ・ あり] リンパ節腫脹: [なし ・ あり]		
	皮膚・粘膜	発疹: [なし ・ あり] 性状: () 出血斑: [なし ・ あり] 色素脱失: [なし ・ あり] 口内炎: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	関節炎: [なし ・ あり]		
	消化器	肝腫: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり] 下痢: [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神運動発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
	その他	眼角膜離症: [なし ・ あり] 耳介低位: [なし ・ あり] 小耳介: [なし ・ あり] 小顎症: [なし ・ あり] 胸腺低形成: [なし ・ あり] 口蓋裂: [なし ・ あり] 短い人中: [なし ・ あり] 小さな口: [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	体重増加不良: [なし ・ あり] 発熱: [なし ・ あり] リンパ節腫脹: [なし ・ あり]		
	皮膚・粘膜	発疹: [なし ・ あり] 性状: () 出血斑: [なし ・ あり] 色素脱失: [なし ・ あり] 口内炎: [なし ・ あり]		
	筋・骨格	関節炎: [なし ・ あり]		
	消化器	肝腫: [なし ・ あり] 脾腫大: [なし ・ あり] 下痢: [なし ・ あり]		
	精神・神経	精神運動発達遅滞: [なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明]		
	その他	眼角膜離症: [なし ・ あり] 耳介低位: [なし ・ あり] 小耳介: [なし ・ あり] 小顎症: [なし ・ あり] 胸腺低形成: [なし ・ あり] 口蓋裂: [なし ・ あり] 短い人中: [なし ・ あり] 小さな口: [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Ca: ()mg/dL intact PTH: ()pg/mL 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			
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 (測定値): ()cpm PHA反応 (基準値): ()cpm PHA反応 SI (Stimulation index): ()			
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			
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): ()			
画像検査	超音波検査 (心臓): 総動脈幹症: [なし ・ あり] ファロー四徴症: [なし ・ あり] 円錐動脈幹心奇形: [なし ・ あり] 大動脈弓離断: [なし ・ あり] 右大動脈弓: [なし ・ あり] 右鎖骨下動脈起始異常: [なし ・ あり] 先天性心疾患 (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: () FISH: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()			

告示番号	48	免疫疾患 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	2/3
遺伝学的検査	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: ()				
遺伝学的検査	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]				
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載					
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				
血液検査	ヘマトクリット (Ht): ()% 血小板数: ()×10 ⁴ /μL 血清Ca: ()mg/dL				
	intact PTH: ()pg/mL 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				
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 (測定値): ()cpm PHA反応 (基準値): ()cpm PHA反応 SI (Stimulation index): ()				
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				
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): ()				
画像検査	超音波検査 (心臓): 総動脈幹症: [なし ・ あり]				
	ファロー四徴症: [なし ・ あり] 円錐動脈幹心奇形: [なし ・ あり] 大動脈弓離断: [なし ・ あり] 右大動脈弓: [なし ・ あり] 右鎖骨下動脈起始異常: [なし ・ あり] 先天性心疾患 (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: ()				
	FISH: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)				
	所見: ()				
遺伝学的検査	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) 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]				
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] 詳細: ()				
既往歴	アレルギー疾患: [なし ・ あり] 自己免疫疾患: [なし ・ あり] 悪性腫瘍: [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり] 中耳炎: [なし ・ あり] 肺炎: [なし ・ あり] 皮膚膿瘍: [なし ・ あり] 皮膚粘膜カンジダ症: [なし ・ あり] ニューモシスチス肺炎: [なし ・ あり] ウイルス感染 (水痘・EBVなど)の重症化: [なし ・ あり] 抗酸菌感染: [なし ・ あり] 既往歴 (その他): ()				
治療歴	入院加療を要する感染症: [なし ・ 年3回以上 ・ 年3回未満 ・ 年間延べ3か月以上] 抗菌薬点滴静注を要する感染症: [なし ・ 年3回以上 ・ 年3回未満 ・ 年間延べ3か月以上] ウイルス感染症の重症化: [なし ・ 年3回以上 ・ 年3回未満 ・ 年間延べ3か月以上] 真菌感染症の重症化: [なし ・ 年3回以上 ・ 年3回未満 ・ 年間延べ3か月以上]				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	ステロイド薬: [なし ・ あり] 免疫抑制薬: [なし ・ あり]				
	予防投与 (抗菌薬): [なし ・ あり] 予防投与 (抗真菌薬): [なし ・ あり] 予防投与 (抗ウイルス薬): [なし ・ あり] 免疫グロブリン療法: [未実施 ・ 静注 ・ 皮下注] 用量: ()g/週 補充療法: [なし ・ あり] 詳細: ()				
遺伝子治療	遺伝子治療: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)				
移植	造血幹細胞移植: [未実施 ・ 実施 ・ 実施予定] 実施日: (年 月 日)				
	ドナー: [血縁 ・ 非血縁 ・ 自家 ・ 不明] 移植細胞: [骨髓 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアリール一致度: [8/8 ・ 7/8 ・ 6/8 ・ 5/8以下 ・ 不明] HLA抗原一致度: [完全一致 ・ 1座不一致 ・ 2座不一致 ・ 3座以上不一致 ・ 不明] ex vivo細胞除去: [未実施 ・ 実施 ・ 不明] 前処置: ()				
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	48	免疫疾患	()	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