

告示番号 48		免疫疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)		1/2		
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"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()	
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) (姓名)		以前の登録氏名 (変更のある場合)	(セイメイ) (姓名)		
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	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	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	治癒 ・ 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 (申請時) ※直近の状況を記載						
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]	
	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	眼角膜混濁: [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]
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載						
血液検査	白血球数: () / μ L	好中球: () %	リンパ球: () %	単球: () %		
	好酸球: () %	網赤血球: () %	赤血球数: () $\times 10^4 / \mu$ L	ヘモグロビン (Hb): () g/dL		
リンパ球機能検査	ヘマトクリット (Ht): () %	血小板数: () $\times 10^4 / \mu$ L	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: () / μ L	
感染症免疫学的検査	B細胞 (%): () %	B細胞絶対数: () / μ L	NK細胞 (%): () %	NK細胞絶対数: () / μ L		
	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			
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: ()					
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]						

告示番号 48 免疫疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用) 2/2	
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: [骨髄 ・ 末梢血 ・ 臍帯血 ・ 不明] HLAアレル一致度: [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 ()
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