

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		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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（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] 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（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 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: ()															
		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]															

