

告示番号	8	神経・筋疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/3
-------------	----------	---	--	------------

病名	29 ATR-X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)		BMI			
		年 月 日	年 月 日		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] 頭囲:()cm 頭囲SD:()									
症状	全身	低身長 (-1.5SD以下): [なし ・ あり] 低体重 (-1.5SD以下): [なし ・ あり] 経口摂取困難: [なし ・ あり] 体重増加不良: [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] 表情: [表情が豊か ・ 表情がわかりにくい] てんかん: [なし ・ あり]								
		言語発達: 表出: [喃語のみ ・ 有意語あり (10個以下) ・ 有意語あり (10個以上) ・ あいさつ ・ 2語文 ・ 3語文 ・ サインによるコミュニケーション] 言語発達: 理解: [反応がない ・ 名前は分かる ・ 簡単な指示に従うことが出来る]								
		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] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()								
	筋・骨格	特徴的な行動: 手を口に突っ込み嘔吐を誘発: [なし ・ あり] 突然の笑い発作、感情の高ぶり: [なし ・ あり] 自閉症様行動 (視線を合わそうとしない): [なし ・ あり] 常同運動 (指をこする): [なし ・ あり] 自傷行為: [なし ・ あり] 斜め上を見上げる: [なし ・ あり] 顎を手のひらを返して突き上げる: [なし ・ あり] 首をしめるような仕草: [なし ・ あり]								
		筋緊張低下: [なし ・ あり ・ 不明] 側彎: [なし ・ あり] 先細りの指: [なし ・ あり] 第5指彎指: [なし ・ あり] 指関節の屈曲拘縮: [なし ・ あり]								
	呼吸器・循環器	無呼吸発作: [なし ・ あり] 呼吸困難: [なし ・ あり] 酸素使用状況: [なし ・ 24時間 ・ 夜間のみ ・ 必要時のみ] 反復する上・下気道感染: [なし ・ あり]								
	腎・泌尿器	停留精巣: [なし ・ あり] 反復する尿路感染: [なし ・ あり] 小精巣: [なし ・ あり]								
	内分泌・代謝	小陰茎: [なし ・ あり] 女性外性器様陰茎: [なし ・ あり]								
	消化器	胃食道逆流症: [なし ・ あり] 空気嚥下症: [なし ・ あり] 便秘: [なし ・ あり] イレウス: [なし ・ あり]								
	眼	斜視: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり]								
	耳鼻咽喉	感音性難聴: [なし ・ あり] 耳鼻咽喉症状 (その他): ()								
その他	流涎: [なし ・ あり] 特徴的な顔貌: [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] 頭囲:()cm 頭囲SD:()									
症状	全身	低身長 (-1.5SD以下): [なし ・ あり] 低体重 (-1.5SD以下): [なし ・ あり] 経口摂取困難: [なし ・ あり] 体重増加不良: [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] 表情: [表情が豊か ・ 表情がわかりにくい] てんかん: [なし ・ あり]								
		言語発達: 表出: [喃語のみ ・ 有意語あり (10個以下) ・ 有意語あり (10個以上) ・ あいさつ ・ 2語文 ・ 3語文 ・ サインによるコミュニケーション] 言語発達: 理解: [反応がない ・ 名前は分かる ・ 簡単な指示に従うことが出来る]								
		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] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()								

告示番号 **8** 神経・筋疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

症状	精神・神経	特徴的な行動：手を口に突っ込み嘔吐を誘発：[なし ・ あり] 自閉症様行動（視線を合わそうとしない）：[なし ・ あり] 斜め上を見上げる：[なし ・ あり]	突然の笑い発作、感情の高ぶり：[なし ・ あり] 常同運動（指をこする）：[なし ・ あり] 顎を手のひらを返して突き上げる：[なし ・ あり]	首をしめるような仕草：[なし ・ あり]
	筋・骨格	筋緊張低下：[なし ・ あり ・ 不明] 第5指彎指：[なし ・ あり]	側彎：[なし ・ あり] 指関節の屈曲拘縮：[なし ・ あり]	先細りの指：[なし ・ あり]
	呼吸器・循環器	無呼吸発作：[なし ・ あり] 反復する上・下気道感染：[なし ・ あり]	呼吸困難：[なし ・ あり]	酸素使用状況：[なし ・ 24時間 ・ 夜間のみ ・ 必要時のみ]
	腎・泌尿器	停留精巣：[なし ・ あり]	反復する尿路感染：[なし ・ あり]	小精巣：[なし ・ あり]
	内分泌・代謝	小陰茎：[なし ・ あり]	女性外性器様陰茎：[なし ・ あり]	
	消化器	胃食道逆流症：[なし ・ あり]	空気嚥下症：[なし ・ あり]	便秘：[なし ・ あり] イレウス：[なし ・ あり]
	眼	斜視：[なし ・ あり]	白内障：[なし ・ あり]	
	耳鼻咽喉	感音性難聴：[なし ・ あり]	耳鼻咽喉症状（その他）：()	
	その他	流涎：[なし ・ あり]	特徴的な顔貌：[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	末梢血塗抹（Brilliant Cresyl Blue 染色）：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)
画像検査	超音波検査（心臓）：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)
	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)
	CTまたはMRI検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] DQまたはIQ値：() 検査名（その他）：()	実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月)
遺伝学的検査	染色体検査：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)
	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 遺伝子異常（その他）：()	実施日：(年 月 日) ATRX遺伝子異常：[なし ・ あり]
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

血液検査	末梢血塗抹（Brilliant Cresyl Blue 染色）：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)
生理機能検査	脳波検査：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)
	聴性脳幹反応（ABR）検査：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)
画像検査	超音波検査（心臓）：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)
	単純X線検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)
	CTまたはMRI検査：[未実施 ・ 実施] 部位：() 所見：()	実施日：(年 月 日)
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] DQまたはIQ値：() 検査名（その他）：()	実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(歳 か月)
遺伝学的検査	染色体検査：[未実施 ・ 実施] 所見：()	実施日：(年 月 日)
	遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 遺伝子異常（その他）：()	実施日：(年 月 日) ATRX遺伝子異常：[なし ・ あり]
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	先天性心疾患：[なし ・ あり] 詳細：()	

告示番号	8	神経・筋疾患 ()	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	3/3
合併症	腎疾患:[なし ・ あり] 詳細:() 合併症 (その他):()				
家族歴	本疾患の家族歴:[なし ・ あり ・ 不明] 患児との続柄:()				
経過 (申請時) ※直近の状況を記載					
薬物療法	抗てんかん薬:[なし ・ あり] 薬物療法 (その他):()				
栄養管理	経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む):[なし ・ あり] 中心静脈栄養:[なし ・ あり]				
呼吸管理	酸素療法:[なし ・ あり] 非侵襲的陽圧換気療法:[なし ・ あり] 気管切開管理:[なし ・ あり] 気管挿管:[なし ・ あり] 人工呼吸管理:[なし ・ あり]				
手術	手術:[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日:(年 月 日) 術式:() 所見:()				
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