

告示番号	8	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 ( )	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/4	
病名	24 アントレー・ビクスラー (Antley-Bixler) 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)	
	年 月 日	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	頭囲:( )cm 頭囲SD:( ) 頭蓋変形:[ なし ・ 舟状頭蓋 ・ 前斜頭蓋 ・ 後斜頭蓋 ・ 三角頭蓋 ・ 短頭蓋 ・ 塔状頭蓋 ] 水頭症:[ なし ・ あり ] キアリ奇形:[ なし ・ あり ]					
病型	頭蓋骨縫合早期癒合部位:[ 矢状縫合 ・ 冠状縫合 ・ 人字縫合 ・ 前頭縫合 ・ 鱗状縫合 ] 癒合部位 (その他):( )					
特異的主要症状等	頭蓋:頭蓋縫合早期癒合:[ なし ・ あり ] 顔貌:西洋梨様と表現される鼻、耳介奇形、外耳道閉鎖、上顎低形成、後鼻孔狭窄を含む特徴的な顔貌:[ なし ・ あり ] 四肢:ワコモ状指、上腕骨・橈骨の骨性癒合、多発関節拘縮:[ なし ・ あり ] 腎・泌尿器生殖器:先天性副腎皮質過形成、女児では外性器の男性化、男児では外性器の発育不全:[ なし ・ あり ]					
症状	全身	低身長 (身長-1.5SD以下):[ なし ・ あり ]				
	筋・骨格	骨折:[ なし ・ あり ] 脱臼:[ なし ・ あり ] 合指(趾)症:[ なし ・ あり ] 手指異常:[ なし ・ あり ] 足趾異常:[ なし ・ あり ] 筋・骨格症状 (その他):( )				
	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 ] 麻痺:[ なし ・ あり ・ 不明 ] 痙攣:[ なし ・ あり ] 意識障害:[ なし ・ あり ] 嚥下障害:[ なし ・ あり ]				
		てんかん:[ なし ・ あり ] 発作型:( ) 頻度:[ 日単位 ・ 週単位 ・ 月単位 ・ 年単位 ]				
		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):( )				
	呼吸器・循環器	呼吸障害:[ なし ・ あり ] 詳細:( )				
	耳鼻咽喉	耳管狭窄:[ なし ・ あり ] 聴力障害:[ なし ・ あり ] 聴力(右):( )dB 聴力(左):( )dB				
その他	体温調節異常:[ なし ・ あり ] 小顎症:[ なし ・ あり ] 眼窩間距離開大:[ 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	頭囲:( )cm 頭囲SD:( ) 頭蓋変形:[ なし ・ 舟状頭蓋 ・ 前斜頭蓋 ・ 後斜頭蓋 ・ 三角頭蓋 ・ 短頭蓋 ・ 塔状頭蓋 ] 水頭症:[ なし ・ あり ] キアリ奇形:[ なし ・ あり ]					
病型	頭蓋骨縫合早期癒合部位:[ 矢状縫合 ・ 冠状縫合 ・ 人字縫合 ・ 前頭縫合 ・ 鱗状縫合 ] 癒合部位 (その他):( )					
症状	全身	低身長 (身長-1.5SD以下):[ なし ・ あり ]				
	筋・骨格	骨折:[ なし ・ あり ] 脱臼:[ なし ・ あり ] 合指(趾)症:[ なし ・ あり ] 手指異常:[ なし ・ あり ] 足趾異常:[ なし ・ あり ] 筋・骨格症状 (その他):( )				
	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 ] 麻痺:[ なし ・ あり ・ 不明 ] 痙攣:[ なし ・ あり ] 意識障害:[ なし ・ あり ] 嚥下障害:[ なし ・ あり ]				

告示番号		8		染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 ( )		年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/4	
症状	精神・神経	てんかん:[ なし ・ あり ] 発作型:( )							
		頻度:[ 日単位 ・ 週単位 ・ 月単位 ・ 年単位 ]							
	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):( )								
呼吸器・循環器	呼吸障害:[ なし ・ あり ]								
	詳細:( )								
耳鼻咽喉	耳管狭窄:[ なし ・ あり ]		聴力障害:[ なし ・ あり ]		聴力 (右):( )dB		聴力 (左):( )dB		
その他	体温調節異常:[ なし ・ あり ] 小顎症:[ なし ・ あり ] 眼窩間距離開大:[ 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		17α水酸化酵素・17,20リアーゼ及び21水酸化酵素の複合的機能低下:( )							
尿検査		尿中ステロイド合成異常障害:( )							
画像検査	単純X線検査 (手指・足趾):[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( )年( )月( )日		所見:( )				
	CTまたはMRI検査 (頭部):[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( )年( )月( )日		所見:( )				
	CTまたはMRI検査:[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( )年( )月( )日		部位:( )				
					所見:( )				
	画像検査:[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( )年( )月( )日		部位:( )				
				所見:( )					
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査:[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( )年( )月( )日		実施時年齢:( )歳( )か月				
	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 ]		検査名 (その他):( )		DQまたはIQ値:( )				
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		POR遺伝子異常:[ なし ・ あり ] FGFR2遺伝子異常:[ なし ・ あり ]				
					遺伝子異常 (その他):( )				
				遺伝学的検査 (その他):( )					
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		17α水酸化酵素・17,20リアーゼ及び21水酸化酵素の複合的機能低下:( )							
尿検査		尿中ステロイド合成異常障害:( )							
画像検査	単純X線検査 (手指・足趾):[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( )年( )月( )日		所見:( )				
	CTまたはMRI検査 (頭部):[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( )年( )月( )日		所見:( )				
	CTまたはMRI検査:[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( )年( )月( )日		部位:( )				
					所見:( )				
	画像検査:[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( )年( )月( )日		部位:( )				
				所見:( )					
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査:[ 未実施 ・ 実施 ]		実施日:( )年( )月( )日		実施時年齢:( )歳( )か月				
	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 ]		検査名 (その他):( )		DQまたはIQ値:( )				
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:( )				

告示番号 **8** 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 ( ) 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **3/4**

遺伝学的検査	遺伝子検査：[ 未実施 ・ 実施 ] POR遺伝子異常：[ なし ・ あり ] 遺伝子異常（その他）：( ) 遺伝学的検査（その他）：( )	実施日：( 年 月 日 ) FGFR2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	合併症：[ なし ・ あり ] 詳細：( )	
経過（申請時） ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法：[ なし ・ あり ] 詳細：( )	
呼吸管理	酸素療法：[ なし ・ あり ] 気管切開管理：[ なし ・ あり ]	経鼻エアウェイ：[ なし ・ あり ] 人工呼吸管理：[ なし ・ あり ] 非侵襲的陽圧換気療法：[ なし ・ あり ]
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 ]	
手術	頭蓋骨手術：[ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ] 術式：( ) 所見：( )	実施日：( 年 月 日 ) 実施回数：( )回目
	眼窩手術：[ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ] 術式：( ) 所見：( )	実施日：( 年 月 日 ) 実施回数：( )回目
	顔面骨手術：[ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ] 術式：( ) 所見：( )	実施日：( 年 月 日 ) 実施回数：( )回目
	水頭症手術：[ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ] 術式：( ) 所見：( )	実施日：( 年 月 日 ) 実施回数：( )回目
	大後頭孔減圧術：[ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ] 術式：( ) 所見：( )	実施日：( 年 月 日 ) 実施回数：( )回目
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