

告示番号		24 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)		1/3		
病名	34 武内・小崎症候群			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)		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:()							
特異的主要症状等	逆三日月形の眼瞼裂や短い人中等の特徴的な顔貌:[なし ・ あり]							
症状	全身	リンパ浮腫:[なし ・ あり]		易感染性:[なし ・ あり]				
	筋・骨格	屈指症 (手指):[なし ・ あり]		屈指症 (足趾):[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]						
		麻痺:[なし ・ あり ・ 不明]						
	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):()								
耳鼻咽喉	難聴:[なし ・ あり]							
その他	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:()							
症状	全身	リンパ浮腫:[なし ・ あり]		易感染性:[なし ・ あり]				
	筋・骨格	屈指症 (手指):[なし ・ あり]		屈指症 (足趾):[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]						
		麻痺:[なし ・ あり ・ 不明]						
	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):()								
耳鼻咽喉	難聴:[なし ・ あり]							
その他	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	血小板数:() ×10 ⁴ /μL		実施日:(年 月 日)					
	末梢血塗抹:[未実施 ・ 実施]		実施日:(年 月 日)					
巨大血小板:[なし ・ あり]								
画像検査	MRI 検査 (頭部):[未実施 ・ 実施]		実施日:(年 月 日)					
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・ピネー式 ・ 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:()								

告示番号	24	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)	2/3
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) CDC42遺伝子異常: [なし ・ あり] DNA変異: () アミノ酸変異: () 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	白血球数: ()/μL 実施日: (年 月 日) リンパ球: ()% 実施日: (年 月 日) 血小板数: () × 10 ⁴ /μL 実施日: (年 月 日) 末梢血塗抹: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 巨大血小板: [なし ・ あり] 血清IgG: ()mg/dL ・ 未実施 実施日: (年 月 日) 血清IgA: ()mg/dL ・ 未実施 実施日: (年 月 日) 血清IgM: ()mg/dL ・ 未実施 実施日: (年 月 日) TSH: ()μIU/mL ・ 未実施 実施日: (年 月 日) free T ₃ : ()pg/mL ・ 未実施 実施日: (年 月 日) free T ₄ : ()ng/dL ・ 未実施 実施日: (年 月 日)				
画像検査	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 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	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) CDC42遺伝子異常: [なし ・ あり] DNA変異: () アミノ酸変異: () 遺伝学的検査 (その他): ()				
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: ()				
既往歴	アレルギー疾患: [なし ・ あり] 自己免疫疾患: [なし ・ あり] 中耳炎: [なし ・ あり] 肺炎: [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	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 甲状腺ホルモン: [なし ・ あり] 補充療法: [なし ・ あり] 詳細: () 薬物療法 (その他): ()				
呼吸管理	酸素療法: [なし ・ あり] 経鼻エアウェイ: [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] 人工呼吸管理: [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]				
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