

告示番号	6	骨系統疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		1/3
-------------	----------	--	--	------------

病名	7 大理石骨病				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)								
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 成長障害: [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり] 易出血性: [なし ・ あり]							
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨髄炎: [なし ・ あり] 部位: ()							
	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] 顔面神経麻痺: [なし ・ あり] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり]							
		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): ()							
	脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]					
	眼	視力低下: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB								
その他	歯牙形成不全: [なし ・ あり]		水頭症: [なし ・ あり]						
症状 (その他): ()									
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 成長障害: [なし ・ あり] 易感染性: [なし ・ あり] 易出血性: [なし ・ あり]							
	筋・骨格	病的骨折: [なし ・ あり] 骨髄炎: [なし ・ あり] 部位: ()							
	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] 顔面神経麻痺: [なし ・ あり] 精神運動機能の退行: [なし ・ あり] 精神症状: [なし ・ あり]							
		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): ()							
	脳神経障害: [なし ・ あり] 詳細: ()								
	消化器	肝腫大: [なし ・ あり]		脾腫大: [なし ・ あり]					
	眼	視力低下: [なし ・ あり]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB								
その他	歯牙形成不全: [なし ・ あり]		水頭症: [なし ・ あり]						
症状 (その他): ()									

告示番号 **6** 骨系統疾患 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用) **2/3**

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	白血球数: ()/μL ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×10 ⁴ /μL 血清Ca: ()mg/dL 血清アルブミン: ()g/dL
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) びまん性骨硬化像: [なし ・ あり] 頭蓋底や眼窩縁の骨硬化像: [なし ・ あり] 長管骨骨幹端のErlenmeyer フラスコ状変形: [なし ・ あり] サンドイッチ椎体・ラガージャージ椎体: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) TCIRG1遺伝子異常: [なし ・ あり] CLCN7遺伝子異常: [なし ・ あり] OSTM1遺伝子異常: [なし ・ あり] TNFSF11遺伝子異常: [なし ・ あり] TNFRSF11遺伝子異常: [なし ・ あり] PLEKHM1遺伝子異常: [なし ・ あり] CA2遺伝子異常: [なし ・ あり] LRP5遺伝子異常: [なし ・ あり] NEMO 遺伝子異常: [なし ・ あり] KIND3遺伝子異常: [なし ・ あり] CalDAG-GEF1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (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 ヘモグロビン (Hb): ()g/dL 血小板数: ()×10 ⁴ /μL 血清Ca: ()mg/dL 血清アルブミン: ()g/dL
画像検査	単純X線検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) びまん性骨硬化像: [なし ・ あり] 頭蓋底や眼窩縁の骨硬化像: [なし ・ あり] 長管骨骨幹端のErlenmeyer フラスコ状変形: [なし ・ あり] サンドイッチ椎体・ラガージャージ椎体: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) TCIRG1遺伝子異常: [なし ・ あり] CLCN7遺伝子異常: [なし ・ あり] OSTM1遺伝子異常: [なし ・ あり] TNFSF11遺伝子異常: [なし ・ あり] TNFRSF11遺伝子異常: [なし ・ あり] PLEKHM1遺伝子異常: [なし ・ あり] CA2遺伝子異常: [なし ・ あり] LRP5遺伝子異常: [なし ・ あり] NEMO 遺伝子異常: [なし ・ あり] KIND3遺伝子異常: [なし ・ あり] CalDAG-GEF1遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (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: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	インターフェロン: [なし ・ あり] 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] プレドニン: [なし ・ あり] 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 薬物療法 (その他): 薬剤名: () 用量: () 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
リハビリテーション	補装具の使用: [なし ・ あり] 補聴器: [なし ・ あり]
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 アリル一致度: [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: () 治療施設: [自施設 ・ 他施設] 他施設名: () 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
治療	骨折治療: [未実施 ・ 実施] 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 ()

告示番号	6	骨系統疾患	()	年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉	3/3
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