

受給者番号 ( )		新規登録 ・ 継続 ・ 転入 ( 転出地: )	
患者	ふりがな 氏名	男・女	生年月日 平成 年 月 日 (満 歳)
出生都道府県 <sup>※1</sup>	出生体重	g	出生週数 在胎 週
現在の身長 <sup>※2</sup>	cm	現在の体重 <sup>※2</sup>	kg 母の生年月日 昭和 平成 年 月 日
発病	年 月 頃	初診日	年 月 日
大分類病名	1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	細分類病名	18 ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群

**1. 臨床所見**

該当するものに○をつけ、必要な場合には ( ) 内に記載

現在の身長 ( - ) SD 現在の体重 ( - ) SD 頭囲 ( ) cm  
 病型分類 ( LDS1A ・ LDS1B ・ LDS2A ・ LDS2B ・ LDS3 ・ LDS4 ・ その他 ・ 不明 )  
 病型分類 (その他) ( )

精神運動発達遅滞 ( 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 ・ 座位 (移動可) ・ 座位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明 )  
 口蓋裂 ( なし ・ あり ) 頭蓋骨早期癒合 ( なし ・ あり ) 大動脈瘤 ( なし ・ あり )

**疾患特異的的主要症状・合併症**

特徴的な症状	所見の有無	手術の必要性
① 過伸展を伴う長い指・側弯・胸部変形等を含む身体所見	( なし ・ あり )	
② 大動脈基部病変	( なし ・ あり )	
③ 特徴的顔貌 (口蓋裂または二分口蓋垂、小顎・顎後退または頬骨低形成、頭蓋縫合早期癒合)	( なし ・ あり )	( なし ・ あり )
④ ロイス・ディーツ 症候群の家族歴	( なし ・ あり )	

**2. 検査所見**

該当するものに○をつけ、必要な場合には ( ) 内に記載

遺伝子検査 ( 未実施 ・ 実施 )  
 実施日 ( 年 月 日 )  
 TGFBR1遺伝子の異常 ( なし ・ あり ・ 不明 )  
 TGFBR2遺伝子の異常 ( なし ・ あり ・ 不明 )  
 SMAD3遺伝子の異常 ( なし ・ あり ・ 不明 )  
 TGFBR2遺伝子の異常 ( なし ・ あり ・ 不明 )  
 TGFBR3遺伝子の異常 ( なし ・ あり ・ 不明 )  
 遺伝子異常 (その他) ( )

**3. その他の所見**

現在の症状

**循環器合併症がある場合**

主病名	
副病名1	
副病名2	

大動脈瘤の有無 ( なし ・ あり → 大動脈瘤破裂の危険性 ( なし ・ あり ) )  
 NYHA分類<sup>※</sup> ( I ・ II ・ III ・ IV ) ※小学生以上の場合で記載可能な場合

**1. 心臓の術後後遺症、合併症または続発症** ( なし ・ あり<sup>※</sup> )  
 ※ありの場合は以下に記載

① 肺動脈狭窄 (右室 - 肺動脈圧較差 20mmHg以上) ( なし ・ あり )  
 ② 大動脈狭窄 (左室 - 大動脈圧較差 20mmHg以上) ( なし ・ あり )  
 ③ 大動脈縮窄 (圧差 20mmHg以上) ( なし ・ あり )  
 ④ 房室弁逆流 (2度以上: 三尖弁、僧帽弁、共通房室弁) ( なし ・ あり )  
 ⑤ 半月弁逆流 (2度以上: 肺動脈弁、大動脈弁) ( なし ・ あり )  
 ⑥ 肺高血圧症 (収縮期血圧 40mmHg以上または平均圧 25mmHg以上) ( なし ・ あり )  
 ⑦ 心筋障害 左室/体心室駆出率 0.6以下 ( なし ・ あり → 駆出率: )  
 ⑧ 不整脈 ( なし ・ あり )  
 ※不整脈ありの場合 → ( 心室期外収縮 (多源性なし ・ 多源性あり) ・ 上室頻拍 ・ 心室頻拍 ・ 心房粗細動 ・ 高度房室ブロック (Mobitz II または完全房室ブロック) ・ 左脚ブロック )

⑨ 心胸郭比 60%以上 ( なし ・ あり )  
 ⑩ その他特記すべき所見

**2. 心臓以外の術後後遺症、合併症または続発症** ( なし ・ あり<sup>※</sup> )  
 ※ありの場合は以下に記載

a. 慢性肝障害 ( なし ・ あり → 肝線維症 ・ 肝硬変 ・ 肝がん )  
 b. 蛋白漏出性胃腸症 (血清アルブミン値 3g/dL未満) ( なし ・ あり )  
 c. 慢性腎臓病 (腎機能低下を認めるもの) ( なし ・ あり )  
 d. 精神発達遅滞 (IQ70以下) ( なし ・ あり )  
 e. 運動麻痺 ( なし ・ あり )  
 f. 症候性てんかん ( なし ・ あり )  
 g. その他 ( なし ・ あり → 所見: )

既往歴 大動脈瘤破裂 ( なし ・ あり )

**その他の合併症がある場合**

合併疾患名	
-------	--

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入  
 ※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

受給者番号 ( ) 新規登録 ・ 継続 ・ 転入 ( 転出地 : )

患者 フリガナ 氏名 男 ・ 女 生年月日 平成 年 月 日 ( 満 歳 )

大分類病名 1 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 細分類病名 18 ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群

**4. 経過**

現在の治療等

薬物療法

強心薬 ( なし ・ あり ) 利尿薬 ( なし ・ あり ) 抗不整脈薬 ( なし ・ あり )

抗血小板薬 ( なし ・ あり ) 抗凝固薬 ( なし ・ あり ) 末梢血管拡張薬 ( なし ・ あり )

β遮断薬 ( なし ・ あり )

薬物治療 ( その他 ) ( )

手術 ( 未実施 ・ 実施 ) ( )

実施日 ( 年 月 日 )

術式 ( )

所見 ( )

**5. 今後の療法方針**

( 特記すべき事があれば記載 )

運動部活動 ( 可 ・ 条件付可 ・ 禁 )

就学・就労 1. 就学前 2. 小中学校 ( 通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級 ) 3. 特別支援学校 ( 小中学部 ・ 専攻科を含む高等部 )

4. 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 5. 大学 ( 短期大学を含む ) 6. 就労 ( 就学中の就労も含む )

7. 未就学かつ未就労 8. その他 ( )

現状評価 一つに○印 : 治癒 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能

小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明 人工呼吸器等装着者認定基準に該当 : しない ・ する ・ 不明

治療見込期間 入院 年 月 日から 年 月 日まで

通院 年 月 日から 年 月 日まで ( 月 回 )

上記の通り診断します。

医療機関名 および 所在地

平成 年 月 日 医師名 科 印

小児慢性特定疾病指定医番号