

| | | | | | |
|----------------------|---------------------|-------------------------|-------|------------------|-------------|
| 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 ^{※1} | | 出生体重 | g | 出生週数 | 在胎 週 |
| 現在の身長 ^{※2} | cm | 現在の体重 ^{※2} | 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 | 19 | カムラティ・エンゲルマン症候群 | |

※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

1. 臨床所見

| | | |
|----------------------|---|--|
| 現在の症状 | 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 |
| | 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) |
| 痙攣 (なし ・ あり) | 意識障害 (なし ・ あり) | 骨折・脱臼 (なし ・ あり) |
| 難聴 (なし ・ あり) | | |
| 疾患特異的主要症状・合併症 | | |
| | 特徴的な症状 | 所見の有無 |
| | ① 体幹に比して長い四肢 | (なし ・ あり) |
| | ② 四肢の疼痛 (骨痛) | (なし ・ あり) |
| | ③ 骨幹の紡錘性肥厚 | (なし ・ あり) |
| | ④ 頭蓋骨肥厚 | (なし ・ あり) |
| | ⑤ 脳神経麻痺 | (なし ・ あり) |
| その他特記すべき現在の症状 () | | |

2. 検査所見

| | | |
|--------------|------------------------------|----------------------------|
| 診断時又は現在の検査所見 | 該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載 | |
| | 単純X線検査 (頭部) | (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) |
| | 所見 | () |
| | 単純X線検査 (その他) | (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) |
| | 部位 | () |
| | 所見 | () |
| | CT検査 (頭部) | (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) |
| | 部位 | () |
| 所見 | () | |
| 遺伝子検査 | (未実施 ・ 実施) 実施日 (年 月 日) | |
| TGFB1遺伝子の変異 | (なし ・ あり) | |
| 遺伝子異常 (その他) | () | |
| 検査 (その他) | () | |

3. その他の所見

| | |
|-------|----------------------|
| 現在の所見 | 合併症 (なし ・ あり → 詳細) |
|-------|----------------------|

4. 経過

| | | | | |
|--------|--------------|------------------------|----------------------------|--------------------|
| 現在の治療等 | 薬物療法 | ステロイド薬 (なし ・ あり) | | |
| | | 薬物療法 (その他) (詳細:) | | |
| | 呼吸管理 | 酸素療法 (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 | 中心静脈栄養 (なし ・ あり) | 経管栄養 (腸瘻・胃瘻含む) (なし ・ あり) | |
| | リハビリテーション | 理学療法 (なし ・ あり) | 補装具使用 (なし ・ あり) | |
| 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