

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	1 コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 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

発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)

運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)

その他特記すべき現在の症状 ()

現在の症状

疾患特異的的主要症状・合併症	特徴的な症状	所見の有無
① 眼瞼斜下、丸い鼻先を含む特徴的な顔貌		(なし ・ あり)
② 比較的幅広い近位から遠位にかけて狭くなる際立った先細りの指		(なし ・ あり)
③ 精神発達遅滞		(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

診断の根拠等となった結果

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)

染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施)

FISH法 (未実施 ・ 実施)

マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → RPS6KA3 遺伝子異常 ・ その他 ())

その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名	原発臓器
腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)	

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[※] (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[※])

※ありの場合は以下を記載

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[※])

※ありの場合は以下を記載

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 :)

内分泌合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

消化器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

その他の合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

その他の現在の所見など

※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

告示番号		12	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書			2/2	
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)		
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		1	コフィン・ローリー (Coffin-Lowry) 症候群	
4. 経過									
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)								
過去の主な治療・検査など									
5. 今後の療法方針									
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 から 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									

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	2 ソトス (Sotos) 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
 発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)
 運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)
 その他特記すべき現在の症状 ()

現在の症状

疾患特異的・主要症状・合併症	特徴的な症状	所見の有無
	① 大頭症	(なし ・ あり)
	② 過成長 (診断に有用だが必須ではない)	(なし ・ あり)
	③ 頭が大きく長頭、大きい手足、前額・下顎の突出、高口蓋、眼瞼裂斜下、眼間開離を含む特徴的な顔貌	(なし ・ あり)
	④ 精神発達遅滞	(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

診断の根拠となった
 遺伝学的検査
 遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)
 染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)
 FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)
 マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)
 遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → NSD1 遺伝子異常 ・ その他 ())
 その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合
 病理診断名 原発臓器
 腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)

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[※] (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[※])
 ※ありの場合は以下を記載
 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[※])
 ※ありの場合は以下を記載
 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:)

内分泌合併症がある場合
 合併疾患名
 消化器合併症がある場合
 合併疾患名
 呼吸器合併症がある場合
 合併疾患名
 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	ふりがな 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	2	ソトス (Sotos) 症候群
-------	---------------------	-------	---	-----------------

4. 経過

現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)
-------	---

過去の主な治療・検査など	
--------------	--

5. 今後の療法方針

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 から 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

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}	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	3 スミス・マギニス (Smith-Magenis) 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
 発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)
 運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)
 その他特記すべき現在の症状 ()

現在の症状

疾患特異的・合併症	特徴的な症状	所見の有無
① 睡眠障害		(なし ・ あり)
② 短頭を伴う平坦な顔を含む特徴的な顔貌		(なし ・ あり)
③ 短指		(なし ・ あり)
④ 精神発達遅滞		(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

診断の根拠となった
 主な検査等の結果

遺伝学的検査
 遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)
 染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)
 FISH法 (未実施 ・ 実施 →)
 RAI1 遺伝子を含む17番染色体短腕の欠失 (詳細:)
 マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)
 遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → RAI1 遺伝子異常 ・ その他 ())
 その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合
 病理診断名 原発臓器
 腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)

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[※] (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[※])
 ※ありの場合は以下を記載
 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[※])
 ※ありの場合は以下を記載
 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:)

その他の現在の所見など

内分泌合併症がある場合
 合併疾患名
 消化器合併症がある場合
 合併疾患名
 呼吸器合併症がある場合
 合併疾患名
 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

告示番号		16		染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書		2/2	
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)		
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	3	スミス・マガニス (Smith-Magenis) 症候群	
4. 経過									
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)								
過去の主な治療・検査など									
5. 今後の療法方針									
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 から 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									

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}	現在の体重 ^{※2}	cm 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	4 ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 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

発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)

運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)

その他特記すべき現在の症状 ()

疾患特異的的主要症状・合併症

特徴的な症状	所見の有無
① 幅広の母指・幅広の母趾	(なし ・ あり)
② コルメアの延長	(なし ・ あり)
③ 濃い眉毛、長い睫毛	(なし ・ あり)
④ 精神発達遅滞	(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

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)

染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

FISH法 (未実施 ・ 実施 →)

CREBBP 遺伝子を含む16番染色体短腕の欠失 (詳細 :)

マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → CREBBP 遺伝子異常 ・ EP300 遺伝子異常 ・ その他 ())

その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名	原発臓器
腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)	

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[※] (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[※])

※ありの場合は以下を記載

- 肺動脈狭窄 (右室 - 肺動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈狭窄 (左室 - 大動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈縮窄 (圧差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 房室弁逆流 (2度以上 : 三尖弁、僧帽弁、共通房室弁) (なし ・ あり)
- 半月弁逆流 (2度以上 : 肺動脈弁、大動脈弁) (なし ・ あり)
- 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)
- 心筋障害 左室 / 体心室駆出率 0.6以下 (なし ・ あり → 駆出率 :)
- 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)

- 心胸郭比 60%以上 (なし ・ あり)
- 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[※])

※ありの場合は以下を記載

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

内分泌合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

消化器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

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

告示番号	22	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	2/2
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)
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	4 ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群
4. 経過				
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)			
過去の主な治療・検査など				
5. 今後の療法方針				
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 から 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				

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	5 歌舞伎症候群

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

発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)

運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)

その他特記すべき現在の症状 ()

疾患特異的的主要症状・合併症

特徴的な症状	所見の有無
① 下眼瞼外側1/3の外反を含む特徴的な顔貌	(なし ・ あり)
② 指尖部の隆起	(なし ・ あり)
③ 精神発達遅滞	(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

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)

染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → *KMT2D (MLL2)* 遺伝子異常 ・ *KDM6A* 遺伝子異常 ・ その他 ())

その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名	原発臓器
腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)	

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[※] (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[※])

※ありの場合は以下を記載

- 肺動脈狭窄 (右室-肺動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈狭窄 (左室-大動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈縮窄 (圧差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 房室弁逆流 (2度以上: 三尖弁、僧帽弁、共通房室弁) (なし ・ あり)
- 半月弁逆流 (2度以上: 肺動脈弁、大動脈弁) (なし ・ あり)
- 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)
- 心筋障害 左室/体心室駆出率 0.6以下 (なし ・ あり → 駆出率:)
- 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)

- 心胸部比 60%以上 (なし ・ あり)
- 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[※])

※ありの場合は以下を記載

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

内分泌合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

消化器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

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

告示番号	9	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	2/2
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)
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	5 歌舞伎症候群
4. 経過				
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)			
過去の主な治療・検査など				
5. 今後の療法方針				
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 から 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				

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	6 ウィーバー (Weaver) 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
 発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)
 運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)
 その他特記すべき現在の症状 ()

現在の症状

疾患特異的・合併症	特徴的な症状	所見の有無
① 過成長		(なし ・ あり)
② 骨年齢の進行		(なし ・ あり)
③ 平坦な後頭、眼裂斜下、大きな耳、長い鼻中を含む特徴的な顔貌		(なし ・ あり)
④ 精神発達遅滞		(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

診断の根拠となった検査等

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)
 染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)
 FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)
 マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)
 遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → EZH2 遺伝子異常 ・ その他 ())
 その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

3. その他の所見

合併症状 (癲癇発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名	原発臓器
腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)	

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[※] (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[※])

※ありの場合は以下を記載

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[※])

※ありの場合は以下を記載

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:)

内分泌合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

消化器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

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

告示番号	8	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	2/2
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)
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	6 ウィーバー (Weaver) 症候群
4. 経過				
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)			
過去の主な治療・検査など				
5. 今後の療法方針				
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 から 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				

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	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 7	コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 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

発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)

運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)

その他特記すべき現在の症状 ()

現在の症状

疾患特異的・合併症	特徴的な症状	所見の有無
① 眉毛癒合		(なし ・ あり)
② 薄い上唇		(なし ・ あり)
③ 小肢症		(なし ・ あり)
④ 精神発達遅滞		(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

診断の根拠となった主な検査等の結果

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)

染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → NIPBL遺伝子異常 ・ SMC1A 遺伝子異常 ・ SMC3 遺伝子異常 ・ RAD21 遺伝子異常 ・ HDAC8 遺伝子異常 ・ その他 ())

その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名	原発臓器
腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)	

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※ (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※)

※ありの場合は以下を記載

- 肺動脈狭窄 (右室-肺動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈狭窄 (左室-大動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈縮窄 (圧差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 房室弁逆流 (2度以上: 三尖弁、僧帽弁、共通房室弁) (なし ・ あり)
- 半月弁逆流 (2度以上: 肺動脈弁、大動脈弁) (なし ・ あり)
- 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)
- 心筋障害 左室/休心室駆出率 0.6以下 (なし ・ あり → 駆出率:)
- 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)

- 心胸郭比 60%以上 (なし ・ あり)
- 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※)

※ありの場合は以下を記載

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

内分泌合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

消化器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

その他の合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

その他の現在の所見など

※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

告示番号		13		染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書		2/2	
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)		
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	7	コルネリア・デランゲ (Cornelia de Lange) 症候群			
4. 経過									
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)								
過去の主な治療・検査など									
5. 今後の療法方針									
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 から 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									

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	8 ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群

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 発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →) 運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる) その他特記すべき現在の症状 ()
	疾患特異的的主要症状・合併症 特徴的な症状 (該当する項目にすべて○をつけること)
	手術の必要性 (なし ・ あり)

① 主症状	巨舌 ・ 巨大児 ・ 腹壁欠損 (臍ヘルニア ・ 腹直筋離開 ・ 臍ヘルニア) ・ 耳垂の線状溝・耳輪後縁の小窩 ・ 片側肥大 ・ 胎児性腫瘍
② 副症状	新生児期低血糖 ・ 腹腔内臓器腫大 ・ 腎奇形

2. 検査所見

主 な 検 査 等 の 結 果	該当するものに○をつけ、必要な場合には () 内に記載 遺伝学的検査 遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり) 染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:) FISH法 (未実施 ・ 実施 → 11番染色体の11p15領域を含む染色体異常 (詳細:)) マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:) 遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → CDKN1C遺伝子異常 ・ その他 ()) その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → インプリンティング異常 (詳細:))
--------------------------------------	--

3. その他の所見

そ の 他 の 現 在 の 所 見 な ど	合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)
	腫瘍の合併がある場合 病理診断名 原発臓器 腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)
	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 [※] (I ・ II ・ III ・ IV) <small>※小学生以上の場合で記載可能な場合</small>
	1. 心臓の術後後遺症、合併症または続発症 (なし ・ あり [※]) ※ありの場合は以下を記載 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 [※]) ※ありの場合は以下を記載 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:)
	内分泌合併症がある場合 消化器合併症がある場合 呼吸器合併症がある場合 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

告示番号		20		染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書		2/2	
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)		
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		8	ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 症候群		
4. 経過									
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)								
過去の主な治療・検査など									
5. 今後の療法方針									
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 から 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									

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}	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	9 アンジェルマン (Angelman) 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

発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)

運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)

その他特記すべき現在の症状 ()

現在の症状

疾患特異的的主要症状・合併症	特徴的な症状	所見の有無
① 容易に引き起こされる笑い		(なし ・ あり)
② 失調性歩行		(なし ・ あり)
③ 下顎突出を含む特徴的な顔貌		(なし ・ あり)
④ 精神発達遅滞		(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

診断の根拠となった主な検査等の結果

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)

染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

FISH法 (未実施 ・ 実施 →)

15番染色体の15q11.2-15q11.3領域の欠失 (詳細:)

マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → UBE3A遺伝子異常 ・ その他 ())

その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 片親性ダイソミー ・ インプリンティング異常 (詳細:))

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名	原発臓器
腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)	

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[※] (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[※])

※ありの場合は以下を記載

- 肺動脈狭窄 (右室-肺動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈狭窄 (左室-大動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈縮窄 (圧差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 房室弁逆流 (2度以上: 三尖弁、僧帽弁、共通房室弁) (なし ・ あり)
- 半月弁逆流 (2度以上: 肺動脈弁、大動脈弁) (なし ・ あり)
- 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)
- 心筋障害 左室/休心室駆出率 0.6以下 (なし ・ あり → 駆出率:)
- 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)
- 心胸郭比 60%以上 (なし ・ あり)
- 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[※])

※ありの場合は以下を記載

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

内分泌合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

消化器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

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

告示番号	1	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	2/2
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)
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	9 アンジェルマン (Angelman) 症候群
4. 経過				
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)			
過去の主な治療・検査など				
5. 今後の療法方針				
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 から 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				

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	10 5p-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

現在の症状

現在の身長 (-) SD 現在の体重 (-) SD 頭囲 () cm

発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)

運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)

その他特記すべき現在の症状 ()

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

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)

染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名	原発臓器
腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)	

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[※] (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[※])

※ありの場合は以下を記載

- 肺動脈狭窄 (右室 - 肺動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈狭窄 (左室 - 大動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈縮窄 (圧差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 房室弁逆流 (2度以上 ; 三尖弁、僧帽弁、共通房室弁) (なし ・ あり)
- 半月弁逆流 (2度以上 ; 肺動脈弁、大動脈弁) (なし ・ あり)
- 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)
- 心筋障害 左室 / 体心室駆出率 0.6以下 (なし ・ あり → 駆出率 :)
- 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)

- 心胸部比 60%以上 (なし ・ あり)
- 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[※])

※ありの場合は以下を記載

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

内分泌合併症がある場合

合併疾患名

消化器合併症がある場合

合併疾患名

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名

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

その他の現在の所見など

告示番号	2	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	2/2
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)
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	10 5 p-症候群
4. 経過				
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)			
過去の主な治療・検査など				
5. 今後の療法方針				
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 から 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				

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	11 4 p-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

現在の症状

現在の身長 (-) SD 現在の体重 (-) SD 頭囲 () cm

発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)

運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)

その他特記すべき現在の症状 ()

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

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)

染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名	原発臓器
-------	------

腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)

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[※] (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[※])

※ありの場合は以下を記載

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[※])

※ありの場合は以下を記載

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 :)

内分泌合併症がある場合

合併疾患名

消化器合併症がある場合

合併疾患名

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名

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

告示番号	6	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	2/2
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)
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	11 4 p-症候群
4. 経過				
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)			
過去の主な治療・検査など				
5. 今後の療法方針				
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 から 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				

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	12 18トリソミー症候群

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

発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)

運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)

その他特記すべき現在の症状 ()

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

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)

染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名	原発臓器
-------	------

腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)

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[※] (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[※])

※ありの場合は以下を記載

- 肺動脈狭窄 (右室 - 肺動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈狭窄 (左室 - 大動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈縮窄 (圧差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 房室弁逆流 (2度以上; 三尖弁、僧帽弁、共通房室弁) (なし ・ あり)
- 半月弁逆流 (2度以上; 肺動脈弁、大動脈弁) (なし ・ あり)
- 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)
- 心筋障害 左室/体心室駆出率 0.6以下 (なし ・ あり → 駆出率:)
- 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)

- 心胸郭比 60%以上 (なし ・ あり)
- 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[※])

※ありの場合は以下を記載

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

内分泌合併症がある場合

合併疾患名

消化器合併症がある場合

合併疾患名

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名

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

その他の現在の所見など

告示番号	4	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	2/2
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)
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	12 18トリソミー症候群
4. 経過				
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)			
過去の主な治療・検査など				
5. 今後の療法方針				
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 から 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				

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	13 13トリソミー症候群

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

現在の症状
現在の身長 (-) SD 現在の体重 (-) SD 頭囲 () cm
発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)
運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)
その他特記すべき現在の症状 ()

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

診断の根拠となった
主な検査等の結果

遺伝学的検査
遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)
染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)
FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)
マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)
遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)
その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合
病理診断名 原発臓器
腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)

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[※] (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[※])
※ありの場合は以下を記載
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[※])
※ありの場合は以下を記載
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 :)

内分泌合併症がある場合
合併疾患名

消化器合併症がある場合
合併疾患名

呼吸器合併症がある場合
合併疾患名

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

告示番号	3	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	2/2
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)
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	13 13トリソミー症候群
4. 経過				
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)			
過去の主な治療・検査など				
5. 今後の療法方針				
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 から 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				

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	14 ダウン (Down) 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

発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)

運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)

その他特記すべき現在の症状 ()

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

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)

染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細 :)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名	原発臓器
-------	------

腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)

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[※] (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[※])

※ありの場合は以下を記載

- 肺動脈狭窄 (右室-肺動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈狭窄 (左室-大動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈縮窄 (圧差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 房室弁逆流 (2度以上; 三尖弁、僧帽弁、共通房室弁) (なし ・ あり)
- 半月弁逆流 (2度以上; 肺動脈弁、大動脈弁) (なし ・ あり)
- 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)
- 心筋障害 左室/体心室駆出率 0.6以下 (なし ・ あり → 駆出率 :)
- 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)

- 心胸部比 60%以上 (なし ・ あり)
- 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[※])

※ありの場合は以下を記載

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

内分泌合併症がある場合

合併疾患名

消化器合併症がある場合

合併疾患名

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名

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

その他の現在の所見など

告示番号	5	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書	2/2
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)
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	14 ダウン (Down) 症候群
4. 経過				
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)			
過去の主な治療・検査など				
5. 今後の療法方針				
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 から 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				

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	15 9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常 (ウィリアムズ (Williams) 症候群及びプラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群を除く。)

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

現在の症状
 現在の身長 (-) SD 現在の体重 (-) SD 頭囲 () cm
 発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)
 運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)
 その他特記すべき現在の症状 ()

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

診断の根拠となった
遺伝学的検査
 遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)
 染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)
 FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)
 マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)
 DNAメチル化解析検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)
 遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)
 その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合
 病理診断名 原発臓器
 腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)

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[※] (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[※])
^{※ありの場合は以下を記載}
 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[※])
^{※ありの場合は以下を記載}
 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:)

内分泌合併症がある場合 合併疾患名
消化器合併症がある場合 合併疾患名
呼吸器合併症がある場合 合併疾患名
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

告示番号		7	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書			2/2
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)			
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	15	9から14までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ（Williams）症候群及びプラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群を除く。）		
4. 経過								
現在の治療	投薬など（なし・あり※） ※投薬などがある場合 （強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養（胃瘻他含む） ・ 中心静脈栄養）							
過去の主な治療・検査など								
5. 今後の療法方針								
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 から 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								

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}	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	16 CFC (cardio-facio-cutaneous) 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

発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)

運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)

その他特記すべき現在の症状 ()

現在の症状

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 前頭部突出、カールした毛髪等を含む特徴的な顔貌	(なし ・ あり)	
② 精神発達遅滞	(なし ・ あり)	
③ 肥大型心筋症、肺動脈狭窄、不整脈等を含む心疾患	(なし ・ あり)	(なし ・ あり)
④ 毛穴角化症、角化症、色素沈着症等を含む皮膚症状	(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

診断の根拠となった主な検査等の結果

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)

染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → KRAS 遺伝子異常 ・ BRAF 遺伝子異常 ・ MAP2K1 遺伝子異常 ・ MAP2K2 遺伝子異常 ・ その他 ())

その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名	原発臓器
腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)	

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[※] (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[※])

※ありの場合は以下を記載

- 肺動脈狭窄 (右室 - 肺動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈狭窄 (左室 - 大動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈縮窄 (圧差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 房室弁逆流 (2度以上: 三尖弁、僧帽弁、共通房室弁) (なし ・ あり)
- 半月弁逆流 (2度以上: 肺動脈弁、大動脈弁) (なし ・ あり)
- 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)
- 心筋障害 左室/体心室駆出率 0.6以下 (なし ・ あり → 駆出率:)
- 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)

- 心胸郭比 60%以上 (なし ・ あり)
- 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[※])

※ありの場合は以下を記載

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

その他の現在の所見など

内分泌合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

消化器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

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	ふりがな 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	16	CFC (cardio-facio-cutaneous) 症候群
-------	---------------------	-------	----	----------------------------------

4. 経過

現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)
-------	---

過去の主な治療・検査など	
--------------	--

5. 今後の療法方針

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 から 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

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
現在の身長 ^{※2}	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	17 マルファン (Marfan) 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

発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)

運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)

その他特記すべき現在の症状 ()

現在の症状

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)	(なし ・ あり)
② 水晶体亜脱臼・水晶体偏位等を含む特徴的の眼科所見	(なし ・ あり)	(なし ・ あり)
③ 大動脈基部病変	(なし ・ あり)	(なし ・ あり)
④ マルファン (Marfan) 症候群の家族歴	(なし ・ あり)	(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

診断の根拠となった検査等の結果

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)

染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → FBN1 遺伝子異常 ・ TGFBR1 遺伝子異常 ・ TGFBR2 遺伝子異常 ・ SMAD3 遺伝子異常 ・ TGFBR2 遺伝子異常 ・ その他 ())

その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名	原発臓器
腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)	

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[※] (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[※])

※ありの場合は以下を記載

- 肺動脈狭窄 (右室 - 肺動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈狭窄 (左室 - 大動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈縮窄 (圧差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 房室弁逆流 (2度以上: 三尖弁、僧帽弁、共通房室弁) (なし ・ あり)
- 半月弁逆流 (2度以上: 肺動脈弁、大動脈弁) (なし ・ あり)
- 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)
- 心筋障害 左室/体心室駆出率 0.6以下 (なし ・ あり → 駆出率:)
- 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)

- 心胸郭比 60%以上 (なし ・ あり)
- 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[※])

※ありの場合は以下を記載

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

その他の現在の所見など

内分泌合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

消化器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

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

告示番号		21	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書			2/2	
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)			
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	17	マルファン (Marfan) 症候群		
4. 経過									
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)								
過去の主な治療・検査など									
5. 今後の療法方針									
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 から 回)	
上記の通り診断します。 <div style="text-align: center;"> 医療機関名 および 所在地 </div> <div style="display: flex; justify-content: space-between;"> 平成 年 月 日 医師名 科 印 </div> <div style="text-align: center;"> 小児慢性特定疾病指定医番号 </div>									

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	18 ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 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

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

診断時又は現在の検査所見

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[※] (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[※])
 ※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[※])
 ※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	
-------	--

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

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

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	20 コステロ (Costello) 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

発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)

運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)

その他特記すべき現在の症状 ()

現在の症状

疾患特異的主要症状・合併症

特徴的な症状	所見の有無	手術の必要性
① 相対的大頭症、カールした毛髪を含む特徴的な顔貌	(なし ・ あり)	(なし ・ あり)
② 出生後の哺乳障害・低身長	(なし ・ あり)	
③ 手掌・足底の深いしわ	(なし ・ あり)	
④ 肥大型心筋症、肺動脈狭窄、不整脈などの心疾患	(なし ・ あり)	
⑤ 精神発達遅滞	(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

診断の根拠となった検査等の結果

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)

染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → HRAS遺伝子異常 ・ その他 ())

その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名	原発臓器
腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)	

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[※] (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[※])

※ありの場合は以下を記載

- 肺動脈狭窄 (右室-肺動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈狭窄 (左室-大動脈圧較差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 大動脈縮窄 (圧差 20mmHg以上) (なし ・ あり)
- 房室弁逆流 (2度以上: 三尖弁、僧帽弁、共通房室弁) (なし ・ あり)
- 半月弁逆流 (2度以上: 肺動脈弁、大動脈弁) (なし ・ あり)
- 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)
- 心筋障害 左室/体心室駆出率 0.6以下 (なし ・ あり → 駆出率:)
- 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)
- 心胸郭比 60%以上 (なし ・ あり)
- 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[※])

※ありの場合は以下を記載

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

内分泌合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

消化器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

その他の合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

その他の現在の所見など

※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

告示番号		11	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		平成 () 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書			2/2	
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)			
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	20	コストロ (Costello) 症候群		
4. 経過									
現在の治療	投薬など (なし ・ あり※) ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)								
過去の主な治療・検査など									
5. 今後の療法方針									
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 から 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									

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	21	チャージ (CHARGE) 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

発達・知能指数 (未実施 ・ 実施 →)

運動障害の有無 (なし ・ あり → 寝たきり ・ 坐位可 ・ 歩ける ・ 走れる)

その他特記すべき現在の症状 ()

疾患特異的的主要症状・合併症

特徴的な症状 (該当する項目にすべて○をつけること)		手術の必要性
① 必発症状	耳介奇形・両側性難聴 ・ 低身長 ・ 精神発達遅滞	(なし ・ あり)
② 大症状	眼コロボーマ (種類を問わない) ・ 後鼻孔閉鎖または口蓋裂 ・ 顔面神経麻痺または非対称な顔	(なし ・ あり)
③ 小症状	先天性心疾患 ・ 食道気管奇形 ・ 矮小陰茎または停留精巣 (男児) または小陰唇低形成 (女児)	(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

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施 (なし ・ あり)

染色体検査 G分染法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

FISH法 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

マイクロアレイ染色体検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

遺伝子検査 (未実施 ・ 実施 → CHD7遺伝子異常 ・ その他 ())

その他の遺伝学的検査 (未実施 ・ 実施 → 詳細:)

3. その他の所見

合併症状 (痙攣発作 ・ 意識障害 ・ 体温調節異常 ・ 骨折 ・ 脱臼)

腫瘍の合併がある場合

病理診断名		原発臓器	
-------	--	------	--

腫瘍に対する治療 (不要 ・ 未開始 ・ 治療中 ・ 治療終了 → 治療終了日 年 月 日)

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※ (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※)

※ありの場合は以下を記載

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※)

※ありの場合は以下を記載

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:)

内分泌合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

消化器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名	
-------	--

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 フリがな 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 21 チャージ (CHARGE) 症候群

4. 経過

現在の治療 投薬など (なし ・ あり※)
 ※投薬などがある場合 (強心薬 ・ 利尿薬 ・ 抗不整脈薬 ・ 抗血小板薬 ・ 抗凝固薬 ・ 末梢血管治療薬 ・ βブロッカー ・ 抗てんかん薬 ・ 人工呼吸管理 ・ 気管切開 ・ 経鼻エアウェイ ・ 酸素療法 ・ 経管栄養 (胃瘻他含む) ・ 中心静脈栄養)

過去の主な治療・検査など

5. 今後の療法方針

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 から 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

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	22	ハーラン・ストライフ (Hallermann-Streiff) 症候群	

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)
	呼吸障害 (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 特徴的顔貌 (短頭、薄い口唇、小さな鼻)	(なし ・ あり)
	② 歯牙異常	(なし ・ あり)
	③ 低身長 (-2SD未満)	(なし ・ あり)
	④ 薄い毛髪	(なし ・ あり)
	⑤ 皮膚萎縮	(なし ・ あり)
	⑥ 両側小眼球症	(なし ・ あり)
	⑦ 先天性白内障	(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 (未実施 ・ 実施)	
	実施日 (年 月 日)	
	部位 ()	
	所見 ()	
	CT検査 (未実施 ・ 実施)	
	実施日 (年 月 日)	
部位 ()		
所見 ()		
MRI検査 (未実施 ・ 実施)		
実施日 (年 月 日)		
部位 ()		
所見 ()		
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 (なし ・ あり → 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) 気管切開管理 (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)
	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

※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	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	23	色素失調症	

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) ・ 寝たきり ・ 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)																
	疾患特異的主要症状・合併症																	
	<table border="1"> <thead> <tr> <th>特徴的な症状</th> <th>所見の有無</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>① 顔以外に出現する紅斑</td> <td>(なし ・ あり)</td> </tr> <tr> <td>② 線状、渦巻き状の色素沈着</td> <td>(なし ・ あり)</td> </tr> <tr> <td>③ 線状または斑状に脱色し、萎縮した皮膚</td> <td>(なし ・ あり)</td> </tr> <tr> <td>④ 歯牙異常 (歯牙欠損、無歯症、小歯症、歯牙形態異常)</td> <td>(なし ・ あり)</td> </tr> <tr> <td>⑤ 毛髪異常 (脱毛、羊毛上の毛)</td> <td>(なし ・ あり)</td> </tr> <tr> <td>⑥ 爪の異常 (隆起状または陥没状の爪、爪鉤弯症)</td> <td>(なし ・ あり)</td> </tr> <tr> <td>⑦ 網膜周辺部の血管新生</td> <td>(なし ・ あり)</td> </tr> </tbody> </table>		特徴的な症状	所見の有無	① 顔以外に出現する紅斑	(なし ・ あり)	② 線状、渦巻き状の色素沈着	(なし ・ あり)	③ 線状または斑状に脱色し、萎縮した皮膚	(なし ・ あり)	④ 歯牙異常 (歯牙欠損、無歯症、小歯症、歯牙形態異常)	(なし ・ あり)	⑤ 毛髪異常 (脱毛、羊毛上の毛)	(なし ・ あり)	⑥ 爪の異常 (隆起状または陥没状の爪、爪鉤弯症)	(なし ・ あり)	⑦ 網膜周辺部の血管新生	(なし ・ あり)
特徴的な症状	所見の有無																	
① 顔以外に出現する紅斑	(なし ・ あり)																	
② 線状、渦巻き状の色素沈着	(なし ・ あり)																	
③ 線状または斑状に脱色し、萎縮した皮膚	(なし ・ あり)																	
④ 歯牙異常 (歯牙欠損、無歯症、小歯症、歯牙形態異常)	(なし ・ あり)																	
⑤ 毛髪異常 (脱毛、羊毛上の毛)	(なし ・ あり)																	
⑥ 爪の異常 (隆起状または陥没状の爪、爪鉤弯症)	(なし ・ あり)																	
⑦ 網膜周辺部の血管新生	(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	
	眼底検査 (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)	
	IKBKG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	抗てんかん薬 (なし ・ あり)
		薬物療法 (その他) (詳細:)
	手術	光凝固療法 (未実施 ・ 実施)
		実施日 (年 月 日)
		冷凍凝固 (未実施 ・ 実施)
	実施日 (年 月 日)	
	手術 (その他)	
	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

※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