

告示番号		10		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〉		1/2	
病名		10 点状軟骨異形成症（パルオキシソーム病を除く。）						受付種別		<input type="checkbox"/> 新規			
受給者番号				受診日		年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)							
生年月日		年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別		男 ・ 女 ・ 性別未決定			
出生体重		g		出生週数		在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		( ) 都道府県 ( ) 市区町村			
現在の 身長・体重		身長 (測定日)		cm ( SD) 年 月 日		体重 (測定日)		kg ( SD) 年 月 日		BMI			
										肥満度		%	
発病時期		年 月 頃		初診日		年 月 日							
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 ( )											
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		治癒 ・ 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													
病型		病型分類 (点状軟骨異形成症) : [ X染色体優性 Conradi-Hnemann型点状軟骨異形成症 (CDPX2) ・ X連鎖性劣性末節骨短縮型点状軟骨異形成症 (CDPX1) ・ CHILD症候群 ・ 脛骨・中手骨型点状軟骨異形成症 ・ 末節骨短縮型点状軟骨異形成症 ・ Greenberg 骨異形成症 ・ Astley-Kendall 骨異形成症 ・ その他 ・ 不明 ] 病型 (その他): ( )											
症状	全身	低身長 (−2.0SD以下): [ なし ・ あり ]											
	筋・骨格	四肢短縮: [ なし ・ あり ] 指趾末端の短縮: [ なし ・ あり ] 片側性四肢低形成・無形成: [ なし ・ あり ] 片側体幹低形成: [ なし ・ あり ] 骨変形:四肢: [ なし ・ あり ] 四肢の非対称: [ なし ・ あり ] 変形性関節症: [ なし ・ あり ] FTA (femorotibial angle): ( )度 関節拘縮: [ なし ・ あり ] 側彎: [ なし ・ あり ] Cobb角: ( )度 脊柱変形: [ なし ・ あり ] 頸椎狭窄: [ なし ・ あり ] 多指 (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 ] 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): ( )											
	呼吸器・循環器	呼吸困難: [ なし ・ あり ]											
	皮膚・粘膜	魚鱗癬様皮膚: [ なし ・ あり ] 部分的脱毛: [ なし ・ あり ]											
	眼	白内障: [ なし ・ あり ]											
	その他	鼻骨低形成: [ 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 ]											
	筋・骨格	四肢短縮: [ なし ・ あり ] 指趾末端の短縮: [ なし ・ あり ] 片側性四肢低形成・無形成: [ なし ・ あり ] 片側体幹低形成: [ なし ・ あり ] 骨変形:四肢: [ なし ・ あり ] 四肢の非対称: [ なし ・ あり ] 変形性関節症: [ なし ・ あり ] FTA (femorotibial angle): ( )度 関節拘縮: [ なし ・ あり ] 側彎: [ なし ・ あり ] Cobb角: ( )度 脊柱変形: [ なし ・ あり ] 頸椎狭窄: [ なし ・ あり ] 多指 (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 ] 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): ( )											
	呼吸器・循環器	呼吸困難: [ なし ・ あり ]											
	皮膚・粘膜	魚鱗癬様皮膚: [ なし ・ あり ] 部分的脱毛: [ なし ・ あり ]											
	眼	白内障: [ なし ・ あり ]											
	その他	鼻骨低形成: [ なし ・ あり ] 症状 (その他): ( )											

受給者番号（ ） 患者氏名（ ）

告示番号		10		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〉		2/2	
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											
代謝物測定	極長鎖脂肪酸：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：（ 年 月 日 ）									
	測定値：（ ）	基準値：（ ）									
	フィタン酸：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：（ 年 月 日 ）									
	測定値：（ ）	基準値：（ ）									
画像検査	プラスマローゲン：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：（ 年 月 日 ）									
	測定値：（ ）	基準値：（ ）									
	超音波検査（胎児）：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：（ 年 月 日 ）		点状石灰化：[ なし ・ あり ]							
画像検査	所見（その他）：（ ）										
	単純X線検査（骨）：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：（ 年 月 日 ）		点状石灰化：[ なし ・ あり ]							
画像検査	所見（その他）：（ ）										
	遺伝子検査：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：（ 年 月 日 ）		arylsulfatase E 遺伝子異常：[ なし ・ あり ]		NSDHL遺伝子異常：[ なし ・ あり ]					
遺伝学的検査	EBP遺伝子異常：[ なし ・ あり ]										
	GGCX遺伝子異常：[ なし ・ あり ]	VKORC1遺伝子異常：[ なし ・ あり ]				LBR遺伝子異常：[ なし ・ あり ]					
遺伝学的検査	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											
代謝物測定	極長鎖脂肪酸：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：（ 年 月 日 ）									
	測定値：（ ）	基準値：（ ）									
	フィタン酸：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：（ 年 月 日 ）									
	測定値：（ ）	基準値：（ ）									
画像検査	プラスマローゲン：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：（ 年 月 日 ）									
	測定値：（ ）	基準値：（ ）									
	超音波検査（胎児）：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：（ 年 月 日 ）		点状石灰化：[ なし ・ あり ]							
画像検査	所見（その他）：（ ）										
	単純X線検査（骨）：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：（ 年 月 日 ）		点状石灰化：[ なし ・ あり ]							
画像検査	所見（その他）：（ ）										
	遺伝子検査：[ 未実施 ・ 実施 ]	実施日：（ 年 月 日 ）		arylsulfatase E 遺伝子異常：[ なし ・ あり ]		NSDHL遺伝子異常：[ なし ・ あり ]					
遺伝学的検査	EBP遺伝子異常：[ なし ・ あり ]										
	GGCX遺伝子異常：[ なし ・ あり ]	VKORC1遺伝子異常：[ なし ・ あり ]				LBR遺伝子異常：[ なし ・ あり ]					
遺伝学的検査	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	先天性心疾患：[ なし ・ あり ]										
	詳細：（ ）										
	腎奇形：[ なし ・ あり ]										
合併症	詳細：（ ）										
	合併症（その他）：（ ）										
	家族歴	本疾患の家族歴：[ なし ・ あり ・ 不明 ]									
家族歴	詳細：（ ）										
	常染色体優性遺伝：[ なし ・ あり ・ 不明 ]			常染色体劣性遺伝：[ なし ・ あり ・ 不明 ]							
	X連鎖優性遺伝：[ なし ・ あり ・ 不明 ]			X連鎖劣性遺伝：[ なし ・ あり ・ 不明 ]							
出生歴	羊水過多：[ なし ・ あり ]										
経過（申請時） ※直近の状況を記載											
薬物療法	薬物療法：[ なし ・ あり ]										
薬物療法	詳細：（ ）										
	呼吸管理	酸素療法：[ なし ・ あり ]		非侵襲的陽圧換気療法：[ なし ・ あり ]		人工呼吸管理：[ なし ・ あり ]					
	気管切開管理：[ なし ・ あり ]			気管挿管：[ なし ・ あり ]							
手術	手術：[ 未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済 ]	実施日：（ 年 月 日 ）									
	術式：（ ）										
	所見：（ ）										
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					
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					
医療機関住所				診療科							
				医師名				(印)			
				小児慢性特定疾病 指定医番号（ ）							