



福県医発第159号(地)

平成29年 4月13日

各 医 師 会 長 殿

福 岡 県 医 師 会
会長 松 田 峻一良
(公 印 省 略)

小児慢性特定疾病の追加に係る周知について

今般、標記の件について、厚生労働省健康局疾病対策課より、各都道府県等小児慢性特定疾病対策担当課宛通知がなされ、本会に対しても日本医師会を通じて情報提供がありました。

本件は、社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会における議論等を踏まえて、児童福祉法第6条の2第1項に規定する小児慢性特定疾病について、平成29年4月より18疾病を追加し、あわせて722疾病が対象となるとともに、追加する小児慢性特定疾病に関する医療意見書様式(案)について周知するものです。

つきましては、貴会におかれましても本件にご了知いただき、貴会会員への周知方よろしくお願いいたします。

小郡三井医師会より

地域保健担当理事 淡河喜雄
会長 白石恒明

平成29年3月29日

都道府県医師会担当理事 殿

日本医師会常任理事

石 川 広 己

小児慢性特定疾病の追加に係る事前周知について

時下益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

今般、標記の件について、厚生労働省健康局疾病対策課より、各都道府県等小児慢性特定疾病対策担当課宛通知がなされ、本会に対しても情報提供がありました。

本件は、社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会における議論等を踏まえて、児童福祉法第6条の2第1項に規定する小児慢性特定疾病について、平成29年4月より18疾病を追加し、あわせて722疾病が対象となるとともに、追加する小児慢性特定疾病に関する医療意見書様式(案)について、事前に周知するものであります。

つきましては、貴会におかれましても本件についてご了知いただき、貴会管下郡市区医師会及び関係医療機関等への周知方よろしくご高配のほどお願い申し上げます。

事 務 連 絡
平成 29 年 3 月 21 日

公益社団法人 日本医師会 御中

厚生労働省健康局難病対策課

小児慢性特定疾病の追加にかかるご連絡について

日頃から厚生労働行政の推進に御尽力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、児童福祉法第6条の2第1項に規定する小児慢性特定疾病については、社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会における議論やパブリックコメントの御意見を踏まえ、平成29年4月より、18疾病を追加することとしています。

都道府県、指定都市、中核市及び小児慢性特定疾病指定医における支給認定事務の円滑な実施に資するため、別添の事務連絡を都道府県、指定都市、中核市の小児慢性特定疾病担当課宛てお送りしておりますこと、お知らせいたします。

【別添一覧】

(事務連絡) 小児慢性特定疾病の追加について

事 務 連 絡
平成 29 年 3 月 17 日

各

{	都道府県	}
	指定都市	
	中核市	

小児慢性特定疾病対策担当課 御中

厚生労働省健康局難病対策課
小児慢性特定疾病係

小児慢性特定疾病の追加について

小児慢性特定疾病対策の推進については、平素から格別の御協力を頂き厚く御礼申し上げます。

さて、児童福祉法第 6 条の 2 第 1 項に規定する小児慢性特定疾病については、社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会における議論やパブリックコメントの御意見を踏まえ、平成 29 年度実施分として、18 疾病を追加することとしています。

都道府県、指定都市、中核市における今後の支給認定事務の円滑な実施に資するため、別添 1 から 3 について、事前に送付いたしますので、ご参考としていただけますようお願いいたします。

なお、別添 2 及び別添 3 は現時点の案であり、変更があった場合にはお知らせすることを申し添えます。

また、別添 3 の医療意見書については、近日中に「小児慢性特定疾病情報センター」(<http://www.shouman.jp/>) に掲載します。

(別添一覧)

- ・別添 1 追加する小児慢性特定疾病及び当該小児慢性特定疾病にかかる疾病の状態の程度
- ・別添 2 「児童福祉法（昭和二十二年法律第百六十四号）第六条の二第一項及び第二項の規定に基づき、児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾患の状態の程度（平成二十六年厚生労働省告示第四百七十五号）」の一部改正（案）について（新旧対照表）
- ・別添 3 追加する小児慢性疾病に関する医療意見書様式（案）

別添 1

追加する小児慢性特定疾病及び当該小児慢性特定疾病にかかる疾病の状態の程度

第三表 慢性呼吸器疾患

区分	疾病名	疾病の状態の程度
先天性嚢胞性肺疾患	先天性嚢胞性肺疾患	治療が必要な場合

第十一表 神経・筋疾患

区分	疾病名	疾病の状態の程度
骨系統疾患	偽性軟骨無形成症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理(人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。)又は酸素療法を行う場合
	多発性軟骨性外骨腫症	(同上)
	TRPV4異常症	(同上)
	点状軟骨異形成症(ペルオキシソーム病を除く。)	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理(人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。)又は酸素療法を行う場合 エ 血液凝固異常に対する治療を行う場合
	内軟骨腫症	次のいずれかに該当する場合 ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合 イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合 ウ 治療で呼吸管理(人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。)又は酸素療法を行う場合
	2型コラーゲン異常症関連疾患	(同上)
	ピールズ症候群	(同上)
	ラーセン症候群	(同上)
	脊髄脂肪腫	けいれん発作、意識障害、運動障害、排尿排便障害又は温痛覚低下のうち一つ以上の症状が続く場合
	先天性感染症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見(疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	先天性トキソプラズマ感染症	(同上)
早老症	ハッチンソン・ギルフォード症候群	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
変形性筋ジストニー	瀬川病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見(疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

区分	疾病名	疾病の状態の程度
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	カムラティ・エンゲルマン症候群	基準(ア)又は基準(ウ)を満たす場合
	色素失調症	基準(ア)を満たす場合
	ハーラマン・ストライフ症候群	基準(ウ)を満たす場合
	ロイス・ディーツ症候群	基準(イ)を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合

< 備考 >

本表中「基準(ア)」、「基準(イ)」、「基準(ウ)」及び「基準(エ)」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

基準(ア)	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
基準(イ)	治療で、強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬、β遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。
基準(ウ)	治療で、呼吸管理(人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。)、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
基準(エ)	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

- 児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度（平成二十六年厚生労働省告示第四百七十五号）（抄）

（傍線部分は改正部分）

改 正 後				現 行			
児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度は第一表から第十四表までに掲げるとおりとする。				児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度は第一表から第十四表までに掲げるとおりとする。			
第一表・第二表（略）				第一表・第二表（略）			
第三表 慢性呼吸器疾患				第三表 慢性呼吸器疾患			
区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度	区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
(略)				(略)			
先天性 ^{のう} 囊胞性肺疾患	9	先天性 ^{のう} 囊胞性肺疾患	治療が必要な場合	(新設)			
線毛機能不全症候群	10	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	治療が必要な場合	線毛機能不全症候群	9	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）	治療が必要な場合
突発性肺ヘモジデローシス	11	突発性肺ヘモジデローシス	治療が必要な場合	突発性肺ヘモジデローシス	10	突発性肺ヘモジデローシス	治療が必要な場合
先天性 ^{のう} 囊胞性線維症	12	先天性 ^{のう} 囊胞性線維症	治療が必要な場合	先天性 ^{のう} 囊胞性線維症	11	先天性 ^{のう} 囊胞性線維症	治療が必要な場合
閉塞性細気管	13	閉塞性細気管支炎	治療が必要な場合	閉塞性細気管	12	閉塞性細気管支炎	治療が必要な場合

支炎			
慢性肺疾患	<u>14</u>	慢性肺疾患	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合
リンパ管腫／リンパ管腫症	<u>15</u>	リンパ管腫／リンパ管腫症	治療が必要な場合

第四表 （略）

第五表 表 （略）

備考

I 開始基準

新たに治療を開始する場合は、次の要件を満たすこと。

1～3 （略）

4 腎機能低下による低身長の場合 現在の身長が別表第一に掲げる値以下であること。

II 継続基準

次のいずれかに該当すること。

1 （略）

2 腎機能低下、ターナー症候群、プラダー・ウィリ症候

支炎			
慢性肺疾患	<u>13</u>	慢性肺疾患	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は中心静脈栄養のうち一つ以上を行う場合
リンパ管腫／リンパ管腫症	<u>14</u>	リンパ管腫／リンパ管腫症	治療が必要な場合

第四表 （略）

第五表 表 （略）

備考

I 開始基準

新たに治療を開始する場合は、次の要件を満たすこと。

1～3 （略）

4 慢性腎不全による低身長の場合 現在の身長が別表第一に掲げる値以下であること。

II 継続基準

次のいずれかに該当すること。

1 （略）

2 慢性腎不全、ターナー症候群、プラダー・ウィリ症候

群、軟骨低形成症又は軟骨無形成症による低身長の場合
初年度は、年間成長速度が4.0cm／年以上又は治療中
1年間の成長速度と治療前1年間の成長速度との差が1.
0cm／年以上であること。治療2年目以降は、年間成長
速度が2.0cm／年以上であること。治療3年目以降は、
年間成長速度が1.0cm／年以上であること。

Ⅲ (略)

第六表～第十表 (略)

第十一表 神経・筋疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
亜急性 硬化性 全脳炎	1	亜急性硬化性全脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
遺伝子異常に	2	アレキサンダー病	運動障害、知的障害、意識障害、自

群、軟骨低形成症又は軟骨無形成症による低身長の場合
初年度は、年間成長速度が4.0cm／年以上又は治療中
1年間の成長速度と治療前1年間の成長速度との差が1.
0cm／年以上であること。治療2年目以降は、年間成長
速度が2.0cm／年以上であること。治療3年目以降は、
年間成長速度が1.0cm／年以上であること。

Ⅲ (略)

第六表～第十表 (略)

第十一表 神経・筋疾患

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
亜急性 硬化性 全脳炎	1	亜急性硬化性全脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
遺伝子異常に	2	アレキサンダー病	運動障害、知的障害、意識障害、自

よる白 質脳症			閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多 動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾 病に特徴的で、治 療を要するものを いう。）、呼吸異 常、体温調節異常 、温痛覚低下、骨 折又は脱臼のうち 一つ以上の症状が 続く場合
	3	カナバン病	同上
	4	白質消失症	同上
	5	皮質下 ^{のう} 嚢胞をもつ 大頭型白質脳症	同上
	6	ペリツェウス・メ ルツバッヘル病	同上
エカル ディ・ グティ エール 症候群	7	エカルディ・グテ ィエール症候群	運動障害、知的障 害、意識障害、自 閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多 動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾 病に特徴的で、治 療を要するものを

よる白 質脳症			閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多 動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾 病に特徴的で、治 療を要するものを いう。）、呼吸異 常、体温調節異常 、温痛覚低下、骨 折又は脱臼のうち 一つ以上の症状が 続く場合
	3	カナバン病	同上
	4	白質消失症	同上
	5	皮質下 ^{のう} 嚢胞をもつ 大頭型白質脳症	同上
	6	ペリツェウス・メ ルツバッヘル病	同上
エカル ディ・ グティ エール 症候群	7	エカルディ・グテ ィエール症候群	運動障害、知的障 害、意識障害、自 閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多 動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾 病に特徴的で、治 療を要するものを

				いう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合				いう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
筋ジストロフィー	8	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合		筋ジストロフィー	8	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
	9	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢 ^{しょう} 血管拡張薬、 β 遮断薬、肺血管拡張			9	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢 ^{しょう} 血管拡張薬、 β 遮断薬、肺血管拡張	

		薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
10	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	同上
11	肢帯型筋ジストロフィー	同上
12	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	同上
13	福山型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治

		薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
10	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	同上
11	肢帯型筋ジストロフィー	同上
12	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	同上
13	福山型先天性筋ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治

			療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合				療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	14	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	同上		14	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	同上
<u>骨系統疾患</u>	<u>15</u>	<u>偽性軟骨無形成症</u>	<u>次のいずれかに該当する場合</u> <u>ア 骨折又は脱臼の症状が続く場合</u> <u>イ 重度の四肢変形、脊柱側弯又は脊髄麻痺のうち一つ以上の症状に対する治療が必要な場合</u> <u>ウ 治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要</u>	<u>(新設)</u>			

		<u>とするものをい</u> <u>う。)又は酸素</u> <u>療法を行う場合</u>			
16	<u>多発性軟骨性外骨</u> <u>腫症</u>	同上			
17	<u>T R P V 4 異常症</u>	同上			
18	<u>点状軟骨異形成症</u> <u>(ペルオキシソー</u> <u>ム病を除く。)</u>	<u>次のいずれかに該</u> <u>当する場合</u> <u>ア 骨折又は脱臼</u> <u>の症状が続く場</u> <u>合</u> <u>イ 重度の四肢変</u> <u>形、脊柱側^{わん}弯又</u> <u>は脊髄麻痺^ひのう</u> <u>ち一つ以上の症</u> <u>状に対する治療</u> <u>が必要な場合</u> <u>ウ 治療で呼吸管</u> <u>理(人工呼吸器、</u> <u>気管切開術後、</u> <u>経鼻エアウェイ</u> <u>等の処置を必要</u> <u>とするものをい</u> <u>う。)又は酸素</u> <u>療法を行う場合</u> <u>エ 血液凝固異常</u>			

		<u>に対する治療を 行う場合</u>
<u>19</u>	<u>内軟骨腫症</u>	<u>次のいずれかに該 当する場合</u> <u>ア 骨折又は脱臼 の症状が続く場 合</u> <u>イ 重度の四肢変 形、脊柱側弯^{わん}又 は脊髄麻痺^ひのう ち一つ以上の症 状に対する治療 が必要な場合</u> <u>ウ 治療で呼吸管 理（人工呼吸器、 気管切開術後、 経鼻エアウェイ 等の処置を必要 とするものをい う。）又は酸素 療法を行う場合</u>
<u>20</u>	<u>2型コラーゲン異 常症関連疾患</u>	<u>同上</u>
<u>21</u>	<u>ビールズ症候群</u>	<u>同上</u>
<u>22</u>	<u>ラーセン症候群</u>	<u>同上</u>

	重症筋無力症	<u>23</u>	重症筋無力症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合		重症筋無力症	<u>15</u>	重症筋無力症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
	ジュベール症候群関連疾患	<u>24</u>	ジュベール症候群関連疾患	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち		ジュベール症候群関連疾患	<u>16</u>	ジュベール症候群関連疾患	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち	

			一つ以上の症状が続く場合				一つ以上の症状が続く場合
シュワ ルツ・ ヤンペ ル症候 群	<u>25</u>	シュワルツ・ヤン ペル症候群	運動障害、知的障 害、意識障害、自 閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多 動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾 病に特徴的で、治 療を要するものを いう。）、呼吸異 常、体温調節異常 、温痛覚低下、骨 折又は脱臼のうち 一つ以上の症状が 続く場合	シュワ ルツ・ ヤンペ ル症候 群	<u>17</u>	シュワルツ・ヤン ペル症候群	運動障害、知的障 害、意識障害、自 閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多 動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾 病に特徴的で、治 療を要するものを いう。）、呼吸異 常、体温調節異常 、温痛覚低下、骨 折又は脱臼のうち 一つ以上の症状が 続く場合
小児交 互性片 麻痺	<u>26</u>	小児交互性片麻 痺	運動障害、知的障 害、意識障害、自 閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多 動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾 病に特徴的で、治 療を要するものを いう。）、呼吸異 常、体温調節異常	小児交 互性片 麻痺	<u>18</u>	小児交互性片麻 痺	運動障害、知的障 害、意識障害、自 閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多 動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾 病に特徴的で、治 療を要するものを いう。）、呼吸異 常、体温調節異常

			、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
神経皮膚症候群	<u>27</u>	結節性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	<u>28</u>	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）	同上
	<u>29</u>	神経皮膚黒色症	同上
	<u>30</u>	フォンヒッペル・リンドウ病	同上
進行性ミオク	<u>31</u>	ウンフェルリヒト・ルントボルク病	運動障害、知的障害、意識障害、自

			、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
神経皮膚症候群	<u>19</u>	結節性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	<u>20</u>	ゴーリン症候群（基底細胞母斑症候群）	同上
	<u>21</u>	神経皮膚黒色症	同上
	<u>22</u>	フォンヒッペル・リンドウ病	同上
進行性ミオク	<u>23</u>	ウンフェルリヒト・ルントボルク病	運動障害、知的障害、意識障害、自

	ローヌ ステん かん			閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多 動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾 病に特徴的で、治 療を要するものを いう。）、呼吸異 常、体温調節異常 、温痛覚低下、骨 折又は脱臼のうち 一つ以上の症状が 続く場合		ローヌ ステん かん			閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多 動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾 病に特徴的で、治 療を要するものを いう。）、呼吸異 常、体温調節異常 、温痛覚低下、骨 折又は脱臼のうち 一つ以上の症状が 続く場合	
		<u>32</u>	ラフォラ病	同上			<u>24</u>	ラフォラ病	同上	
	頭蓋骨 縫合早 期癒合 症	<u>33</u>	アペール症候群	運動障害、知的障 害、意識障害、自 閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多 動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾 病に特徴的で、治 療を要するものを いう。）、呼吸異 常、体温調節異常 、温痛覚低下、骨 折又は脱臼のうち 一つ以上の症状が		頭蓋骨 縫合早 期癒合 症	<u>25</u>	アペール症候群	運動障害、知的障 害、意識障害、自 閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多 動）、けいれん発 作、皮膚所見（疾 病に特徴的で、治 療を要するものを いう。）、呼吸異 常、体温調節異常 、温痛覚低下、骨 折又は脱臼のうち 一つ以上の症状が	

			続く場合
	<u>34</u>	クルーゾン病	同上
	<u>35</u>	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	同上
	<u>36</u>	<u>33から35までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症</u>	同上
脊髄小脳変性症	<u>37</u>	脊髄小脳変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
脊髄髄膜瘤 りゅう	<u>38</u>	<u>脊髄脂肪腫</u>	<u>けいれん発作、意識障害、運動障害、排尿排便障害又は温痛覚低下のう</u>

			続く場合
	<u>26</u>	クルーゾン病	同上
	<u>27</u>	非症候性頭蓋骨縫合早期癒合症	同上
	<u>28</u>	<u>25から27までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症</u>	同上
脊髄小脳変性症	<u>29</u>	脊髄小脳変性症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
脊髄髄膜瘤 りゅう		(新設)	

			<u>ち一つ以上の症状 が続く場合</u>
	<u>39</u>	髄膜脳 瘤 ^{りゅう}	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（ <u>自傷行為</u> 又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	<u>40</u>	脊髄髄膜 瘤 ^{りゅう}	同上
脊髄性 筋萎縮 症	<u>41</u>	脊髄性筋萎縮症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢 ^{しょう} 血管拡張薬、 β 遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切

	<u>30</u>	髄膜脳 瘤 ^{りゅう}	けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害（ <u>自傷行動</u> 又は多動）、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	<u>31</u>	脊髄髄膜 瘤 ^{りゅう}	同上
脊髄性 筋萎縮 症	<u>32</u>	脊髄性筋萎縮症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢 ^{しょう} 血管拡張薬、 β 遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切

			開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
先天性感染症	<u>42</u>	<u>先天性サイトメガロウイルス感染症</u>	<u>運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合</u>
	<u>43</u>	<u>先天性トキソプラズマ感染症</u>	<u>同上</u>
	<u>44</u>	先天性風疹症候群 ^{しん}	<u>同上</u>

			開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
先天性感染症		(新設)	
		(新設)	
	<u>33</u>	先天性風疹症候群 ^{しん}	<u>運動障害、知的障</u>

							害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
		<u>45</u>	先天性ヘルペスウイルス感染症	同上		<u>34</u>	先天性ヘルペスウイルス感染症	同上
	先天性ニューロパチー	<u>46</u>	遺伝性運動感覚ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨		<u>35</u>	遺伝性運動感覚ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨

			折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	<u>47</u>	先天性無痛無汗症	同上
先天性ミオパチー	<u>48</u>	先天性筋線維不均等症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢 ^{しょう} 血管拡張薬、 β 遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
	<u>49</u>	セントラルコア病	同上
	<u>50</u>	ネマリンミオパチー	同上
	<u>51</u>	マルチコア病	同上
	<u>52</u>	ミオチューブラーミ	同上

			折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	<u>36</u>	先天性無痛無汗症	同上
先天性ミオパチー	<u>37</u>	先天性筋線維不均等症	運動障害が続く場合又は治療として強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、末梢 ^{しょう} 血管拡張薬、 β 遮断薬、肺血管拡張薬、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法、中心静脈栄養若しくは経管栄養のうち一つ以上を継続的に行っている場合
	<u>38</u>	セントラルコア病	同上
	<u>39</u>	ネマリンミオパチー	同上
	<u>40</u>	マルチコア病	同上
	<u>41</u>	ミオチューブラーミ	同上

			オパチー	
		<u>53</u>	ミニコア病	同上
		<u>54</u>	<u>48から53までに掲</u> げるもののほか、 先天性ミオパチー	同上
仙尾部 奇形腫		<u>55</u>	仙尾部奇形腫	けいれん発作、自 閉傾向、意識障害 、行動障害（ <u>自傷</u> <u>行為</u> 又は多動）、 知的障害、運動障 害、排尿排便障害 、皮膚所見（疾病 に特徴的で、治療 を要するものをい う。）、呼吸異常 、体温調節異常、 温痛覚低下、骨折 又は脱臼のうち一 つ以上の症状が続 く場合
早老症		<u>56</u>	ウェルナー症候群	治療で補充療法、 機能抑制療法その 他の薬物療法を行 っている場合
		<u>57</u>	コケイン症候群	運動障害、知的障 害、意識障害、自

			オパチー	
		<u>42</u>	ミニコア病	同上
		<u>43</u>	<u>37から42までに掲</u> げるもののほか、 先天性ミオパチー	同上
仙尾部 奇形腫		<u>44</u>	仙尾部奇形腫	けいれん発作、自 閉傾向、意識障害 、行動障害（ <u>自傷</u> <u>行動</u> 又は多動）、 知的障害、運動障 害、排尿排便障害 、皮膚所見（疾病 に特徴的で、治療 を要するものをい う。）、呼吸異常 、体温調節異常、 温痛覚低下、骨折 又は脱臼のうち一 つ以上の症状が続 く場合
早老症		<u>45</u>	ウェルナー症候群	治療で補充療法、 機能抑制療法その 他の薬物療法を行 っている場合
		<u>46</u>	コケイン症候群	運動障害、知的障 害、意識障害、自

			閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合				閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
		<u>58</u>	<u>ハッチンソン・ギルフォード症候群</u>	治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合		(新設)		
多発性硬化症	<u>59</u>	多発性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常	多発性硬化症	<u>47</u>	多発性硬化症	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常	

			、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
難治てんかん脳症	<u>60</u>	点頭てんかん（ウエスト症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	<u>61</u>	乳児重症ミオクロニーてんかん	同上
	<u>62</u>	レノックス・ガストー症候群	同上
難治頻回部分発作重積型急	<u>63</u>	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多

			、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
難治てんかん脳症	<u>48</u>	点頭てんかん（ウエスト症候群）	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	<u>49</u>	乳児重症ミオクロニーてんかん	同上
	<u>50</u>	レノックス・ガストー症候群	同上
難治頻回部分発作重積型急	<u>51</u>	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多

性脳炎			動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
乳児両側線条体壊死	<u>64</u>	乳児両側線条体壊死	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
脳形成障害	<u>65</u>	滑脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自

性脳炎			動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
乳児両側線条体壊死	<u>52</u>	乳児両側線条体壊死	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
脳形成障害	<u>53</u>	滑脳症	運動障害、知的障害、意識障害、自

			閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合				閉傾向、行動障害 （自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合	
		<u>66</u>	全前脳胞症	同上		<u>54</u>	全前脳胞症	同上
		<u>67</u>	先天性水頭症	同上		<u>55</u>	先天性水頭症	同上
		<u>68</u>	ダンディー・ウォーカー症候群	同上		<u>56</u>	ダンディー・ウォーカー症候群	同上
		<u>69</u>	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）	同上		<u>57</u>	中隔視神経形成異常症（ドモルシア症候群）	同上
		<u>70</u>	裂脳症	同上		<u>58</u>	裂脳症	同上
	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患	<u>71</u>	乳児神経軸索ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾		<u>59</u>	乳児神経軸索ジストロフィー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾

			病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	<u>72</u>	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	同上
変形性筋ジストニー	<u>73</u>	<u>瀬川病</u>	<u>運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合</u>
	<u>74</u>	変形性筋ジストニ	同上

			病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
	<u>60</u>	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症	同上
変形性筋ジストニー		(新設)	
	<u>61</u>	変形性筋ジストニ	<u>運動障害、知的障</u>

			一				一	<u>害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合</u>
慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	75	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が		慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	62	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が

			続く場合
もやもや病	<u>76</u>	もやもや病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
ラスマッセン脳炎	<u>77</u>	ラスマッセン脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨

			続く場合
もやもや病	<u>63</u>	もやもや病	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
ラスマッセン脳炎	<u>64</u>	ラスマッセン脳炎	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨

			折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
レット症候群	<u>78</u>	レット症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

二表 （略）

第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	アンジェルマン症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
	2	5 p ー症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合

			折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
レット症候群	<u>65</u>	レット症候群	運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合

二表 （略）

第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

区分	番号	疾 病 名	疾病の状態の程度
染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	1	アンジェルマン症候群	基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合
	2	5 p ー症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合

3	13トリソミー症候群	同上
4	18トリソミー症候群	同上
5	ダウン症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
6	4 p ー症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。）	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
8	ウィーバー症候群	同上
9	歌舞伎症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
<u>10</u>	<u>カムラティ・エンゲルマン症候群</u>	<u>基準（ア）又は基準（ウ）を満たす場合</u>
<u>11</u>	コステロ症候群	基準（ア）、基準

3	13トリソミー症候群	同上
4	18トリソミー症候群	同上
5	ダウン症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
6	4 p ー症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常（ウィリアムズ症候群及びプラダー・ウィリ症候群を除く。）	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
8	ウィーバー症候群	同上
9	歌舞伎症候群	基準（ア）、基準（イ）又は基準（ウ）を満たす場合
	（新設）	
<u>10</u>	コステロ症候群	基準（ア）、基準

		(イ)、基準(ウ) 又は基準(エ) を満たす場合
<u>12</u>	コフィン・ローリ ー症候群	基準(ア)を満た す場合
<u>13</u>	コルネリア・デラ ンゲ症候群	基準(ア)、基準 (イ)又は基準(ウ) を満たす場合
<u>14</u>	C F C 症候群	基準(ア)、基準 (イ)、基準(ウ) 又は基準(エ) を満たす場合
<u>15</u>	<u>色素失調症</u>	<u>基準(ア)を満た す場合</u>
<u>16</u>	スミス・マギニス 症候群	基準(ア)、基準 (イ)又は基準(ウ) を満たす場合
<u>17</u>	ソトス症候群	基準(ア)、基準 (イ)、基準(ウ) 又は基準(エ) を満たす場合
<u>18</u>	チャージ症候群	基準(ア)、基準 (イ)又は基準(ウ) を満たす場合
<u>19</u>	<u>ハーラマン・スト ライフ症候群</u>	<u>基準(ウ)を満た す場合</u>

		(イ)、基準(ウ) 又は基準(エ) を満たす場合
<u>11</u>	コフィン・ローリ ー症候群	基準(ア)を満た す場合
<u>12</u>	コルネリア・デラ ンゲ症候群	基準(ア)、基準 (イ)又は基準(ウ) を満たす場合
<u>13</u>	C F C 症候群	基準(ア)、基準 (イ)、基準(ウ) 又は基準(エ) を満たす場合
	(<u>新設</u>)	
<u>14</u>	スミス・マギニス 症候群	基準(ア)、基準 (イ)又は基準(ウ) を満たす場合
<u>15</u>	ソトス症候群	基準(ア)、基準 (イ)、基準(ウ) 又は基準(エ) を満たす場合
<u>16</u>	チャージ症候群	基準(ア)、基準 (イ)又は基準(ウ) を満たす場合
	(<u>新設</u>)	

<u>20</u>	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群	基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
<u>21</u>	マルファン症候群	基準（イ）を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
<u>22</u>	ルビンシュタイン・テイビ症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
<u>23</u>	<u>ロイス・ディーツ症候群</u>	<u>基準（イ）を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合</u>

備考

本表中「基準（ア）」、「基準（イ）」、「基準（ウ）」及び「基準（エ）」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

基準（ア）	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
基準（イ）	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている

<u>17</u>	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群	基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
<u>18</u>	マルファン症候群	基準（イ）を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
<u>19</u>	ルビンシュタイン・テイビ症候群	基準（ア）、基準（イ）、基準（ウ）又は基準（エ）を満たす場合
	（新設）	

備考

本表中「基準（ア）」、「基準（イ）」、「基準（ウ）」及び「基準（エ）」とは、それぞれ次の表の右欄に掲げる基準をいう。

基準（ア）	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
基準（イ）	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている

	場合であること。
基準（ウ）	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
基準（エ）	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

第十四表 （略）

別表第一 腎機能低下、後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症及び成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）による低身長症用身長基準表 （略）

別表第二～第四 （略）

	場合であること。
基準（ウ）	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
基準（エ）	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

第十四表 （略）

別表第一 慢性腎不全、後天性下垂体機能低下症、先天性下垂体機能低下症及び成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）による低身長症用身長基準表 （略）

別表第二～第四 （略）

追加する小児慢性特定疾病に関する 医療意見書様式（案）

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	先天性嚢胞性肺疾患		細分類病名	先天性嚢胞性肺疾患	

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					
	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))					
	てんかん (なし ・ あり) 呼吸困難 (なし ・ あり) 酸素投与 (なし ・ あり)					
	人工換気 (なし ・ あり) 経口摂取不良 (なし ・ あり) 体重増加不良 (なし ・ あり)					
	反復する下気道感染 (なし ・ あり) 反復する気胸 (なし ・ あり) 胸郭変形 (なし ・ あり)					

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					
	画像検査	単純X線検査 (胸部)	(未実施 ・ 実施)			
		実施日	(年 月 日)			
		所見	()			
		CT検査 (胸部)	(未実施 ・ 実施)			
		実施日	(年 月 日)			
		所見	()			
		MRI検査 (胸部)	(未実施 ・ 実施)			
		実施日	(年 月 日)			
		所見	()			
	超音波検査 (胎児)	(未実施 ・ 実施)				
	実施日	(年 月 日)				
	所見	()				
	病理検査	切除標本所見	(未実施 ・ 実施)			
		実施日	(年 月 日)			
		所見	()			

3.その他の所見

現在の 所見	合併症	(なし ・ あり → 詳細)				
	既往歴	入院を要する呼吸器感染	(なし ・ あり → 過去1年間の入院回数)	回/年		
	出生歴	胎児水腫	(なし ・ あり)	胸水貯蓄	(なし ・ あり)	腹水貯蓄

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)	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)		
	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	()			
	病変遺残	遺残肺葉の病変	(なし ・ あり)		

5.今後の療の方針

(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	骨系統疾患		細分類病名	偽性軟骨無形成症			

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		
	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)	
	発達障害	(なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)	
	(その他 →)		
	低身長	(なし ・ あり)	指極 (Arm span) (cm 、 指極/身長)
	特異顔貌	(なし ・ あり)	手指足趾の小関節の弛緩性 (なし ・ あり)
	内反膝	(なし ・ あり)	外反膝 (なし ・ あり)
	骨折・脱臼	(なし ・ あり)	脊柱側弯 (なし ・ あり)
	脊髄麻痺	(なし ・ あり)	呼吸困難 (なし ・ あり)

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		
	画像検査	単純X線検査 (骨)	(未実施 ・ 実施)
		実施日	(年 月 日)
		所見	()
	CT検査	(未実施 ・ 実施)	
		実施日	(年 月 日)
		部位	()
		所見	()
	画像検査 (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)	
	COMP遺伝子変異	(なし ・ あり)	
	遺伝子変異 (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)
	家族歴 遺伝様式	(孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)

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)
		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	(未実施 ・ 実施)
	実施日	(年 月 日)
	術式	()
	所見	()

5.今後の療の方針

(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	骨系統疾患	細分類病名	多発性軟骨性外骨腫症		

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					
	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)					
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)					
	(その他 →)					
	低身長 (なし ・ あり)		多発性骨性皮下腫瘍 (なし ・ あり)		関節変形 (なし ・ あり)	
	関節可動域制限 (なし ・ あり)		骨短縮 (なし ・ あり)		骨変形 (なし ・ あり)	
	骨折・脱臼 (なし ・ あり)		特異顔貌 (なし ・ あり)		小頭症 (なし ・ あり)	
呼吸困難 (なし ・ あり)						

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					
	画像検査 単純X線検査 (骨) (未実施 ・ 実施)					
	実施日 (年 月 日)					
	所見 ()					
	CT検査 (未実施 ・ 実施)					
	実施日 (年 月 日)					
	部位 ()					
	所見 ()					
	画像検査 (その他) ()					
	遺伝学的検査 染色体検査 (未実施 ・ 実施)					
	実施日 (年 月 日) 8q24.1欠失 (なし ・ あり)					
	遺伝子検査 (未実施 ・ 実施)					
実施日 (年 月 日)						
EXT1 遺伝子変異 (なし ・ あり) EXT2 遺伝子変異 (なし ・ あり)						
EXT3 遺伝子変異 (なし ・ あり) TRPS1 遺伝子変異 (なし ・ あり)						
遺伝子変異 (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)
	家族歴 遺伝様式 (孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)

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)
	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 (未実施 ・ 実施)
	実施日 (年 月 日)
術式 ()	
所見 ()	

5.今後の療方針

(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	骨系統疾患		細分類病名	T R P V 4 異常症			

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	
	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 ）
	発達障害	（ なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明 ） （ その他 → ）
	低身長	（ なし ・ あり ）
	脊柱側彎	（ なし ・ あり ）
	関節腫大（手指関節）	（ なし ・ あり ）
	変形性関節症	（ なし ・ あり ）
	脊柱変形	（ なし ・ あり ）
	関節腫大（四肢大関節）	（ なし ・ あり ）
	関節拘縮（四肢大関節）	（ なし ・ あり ）
	呼吸困難	（ なし ・ あり ）

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	
	画像検査	単純X線検査（骨） （ 未実施 ・ 実施 ）
		実施日 （ 年 月 日 ）
		所見 （ ）
	CT検査	（ 未実施 ・ 実施 ）
		実施日 （ 年 月 日 ）
		部位 （ ）
		所見 （ ）
	超音波検査（胎児）	（ 未実施 ・ 実施 ）
		実施日 （ 年 月 日 ）
		所見 （ ）
	画像検査（その他）	（ ）
遺伝学的検査	遺伝子検査 （ 未実施 ・ 実施 ）	
	TRPV4遺伝子変異 （ なし ・ あり ）	
	遺伝子変異（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 ）
	家族歴 遺伝様式 （ 孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性 ）

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 ）
		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	（ 未実施 ・ 実施 ）
		実施日 （ 年 月 日 ）
	術式 （ ）	
	所見 （ ）	

5.今後の療方針

（ 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	骨系統疾患		細分類病名	点状軟骨異形成症 (ペルオキシソーム病を除く。)			

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						
	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)						
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)						
	(その他 →)						
	低身長 (なし ・ あり)		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)		
	鼻骨低形成 (なし ・ あり)		四肢の非対象 (なし ・ あり)		脊柱側彎 (なし ・ あり)		
	脊柱変形 (なし ・ あり)		頸椎狭窄 (なし ・ あり)		魚鱗癬様皮膚 (なし ・ あり)		
	部分的脱毛 (なし ・ あり)		白内障 (なし ・ あり)		関節拘縮 (なし ・ あり)		
変形性関節症 (なし ・ あり)		多指症 (なし ・ あり)		呼吸困難 (なし ・ あり)			

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								
	画像検査	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)						
		所見 (その他)	()						
	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)						
		所見 (その他)	()						
	画像検査 (その他)	()							
		生化学的検査	Sterol解析	(未実施 ・ 実施)	実施日	(年 月 日)			
			検体部位	()					
所見	()								
遺伝学的検査	遺伝子検査	(未実施 ・ 実施)	実施日	(年 月 日)					
	EBP遺伝子変異	(なし ・ あり)	arylsulfatase E 遺伝子変異	(なし ・ あり)					
	NSDHL遺伝子変異	(なし ・ あり)	GGCX遺伝子変異	(なし ・ あり)					
	VKORC1遺伝子変異	(なし ・ あり)	LBR遺伝子変異	(なし ・ あり)					
	遺伝子変異 (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)					
	先天性心疾患	(なし ・ あり → 詳細					
	腎奇形	(なし ・ あり → 詳細					
	合併症 (その他)	()					
家族歴	遺伝様式	(孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)	出生歴	羊水過多	(なし ・ あり)		

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)				
		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	(未実施 ・ 実施)					
実施日	(年 月 日)						
術式	()						
所見	()						

5.今後の療の方針							
(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	骨系統疾患		細分類病名	内軟骨腫症		

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	
	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)	
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)	
	(その他 →)	
	低身長 (なし ・ あり)	骨折・脱臼 (なし ・ あり)
	関節腫大 (四肢大関節) (なし ・ あり)	関節拘縮 (四肢大関節) (なし ・ あり)
	変形性関節症 (なし ・ あり)	関節可動域制限 (なし ・ あり)
	脚長差 (なし ・ あり)	血管腫 (なし ・ あり)
	呼吸困難 (なし ・ あり)	

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	
	画像検査	単純X線検査 (骨) (未実施 ・ 実施)
		実施日 (年 月 日)
		所見 ()
	CT検査	(未実施 ・ 実施)
		実施日 (年 月 日)
		部位 ()
		所見 ()
	画像検査 (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)
	家族歴 遺伝様式 (孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)

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)
		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)
	リハビリテーション	補高装具 (なし ・ あり)
		理学療法 (なし ・ あり)
	手術 (未実施 ・ 実施)	
	実施日 (年 月 日)	
術式 ()		
所見 ()		

5.今後の療の方針

(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	科
平成 年 月 日	医師名		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	骨系統疾患		細分類病名	2型コラーゲン異常症関連疾患			

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						
	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)						
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)						
	(その他 →)						
	低身長 (なし ・ あり)		小顎症 (なし ・ あり)	脊柱変形 (なし ・ あり)	(なし ・ あり)		
	脊柱側彎 (なし ・ あり)		四肢短縮 (なし ・ あり)	関節腫大 (四肢大関節) (なし ・ あり)	(なし ・ あり)		
	関節腫大 (手指関節) (なし ・ あり)		関節拘縮 (四肢大関節) (なし ・ あり)	変形性関節症 (なし ・ あり)	(なし ・ あり)		
	胸郭低形成 (なし ・ あり)		呼吸困難 (なし ・ あり)	難聴 (なし ・ あり)	(なし ・ あり)		
	網膜剥離 (なし ・ あり)						

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						
	画像検査 単純X線検査 (骨) (未実施 ・ 実施)						
	実施日 (年 月 日)						
	所見 ()						
	CT検査 (未実施 ・ 実施)						
	実施日 (年 月 日)						
	部位 ()						
	所見 ()						
	超音波検査 (胎児) (未実施 ・ 実施)						
	実施日 (年 月 日)						
所見 ()							
画像検査 (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)							
COL2A1遺伝子変異 (なし ・ あり)							
COL9A2遺伝子変異 (なし ・ あり)							
COL11A1遺伝子変異 (なし ・ あり)							
遺伝子変異 (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)						
	家族歴 遺伝様式 (孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)						

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)						
	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 (未実施 ・ 実施)						
	実施日 (年 月 日)						
	術式 ()						
	所見 ()						

5.今後の療方針							
(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		骨系統疾患		細分類病名		ビールズ症候群	

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	
	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)	
	発達障害 (なし ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明)	
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)	
	(その他 →)	
	低身長 (なし ・ あり)	
	関節拘縮 (なし ・ あり)	
	耳介変形 (なし ・ あり)	
	長細い手足 (なし ・ あり)	
側弯 (なし ・ あり)		
筋低形成 (なし ・ あり)		
変形性関節症 (なし ・ あり)		
呼吸困難 (なし ・ あり)		

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	
	画像検査 単純X線検査 (骨) (未実施 ・ 実施)	
	実施日 (年 月 日)	
	所見 ()	
	画像検査 (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)	
	FBN2遺伝子変異 (なし ・ あり)	
	遺伝子変異 (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)	
	心房中隔欠損 (なし ・ あり)	
	心室中隔欠損 (なし ・ あり)	
	大動脈縮窄症 (なし ・ あり)	
	合併症 (その他) ()	
	家族歴 遺伝様式 (孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)	

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)	
	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)	
	理学療法 (なし ・ あり)	
	リハビリテーション (なし ・ あり)	
	手術 (未実施 ・ 実施)	
	実施日 (年 月 日)	
術式 ()		
所見 ()		

5.今後の療の方針

(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)	
現状評価	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)	
治療見込期間	7. 未就学かつ未就労 8. その他 ()	
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		
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	骨系統疾患		細分類病名	ラーセン症候群		

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					
	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)					
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)					
	(その他 →)					
	低身長 (なし ・ あり)		先天性多発性関節脱臼 (なし ・ あり)		特異顔貌 (なし ・ あり)	
	へら状指趾 (なし ・ あり)		内反足 (なし ・ あり)		外反踵足 (なし ・ あり)	
	合指 (趾) 症 (なし ・ あり)		脊柱変形 (なし ・ あり)		側弯 (なし ・ あり)	
	関節拘縮 (なし ・ あり)		変形性関節症 (なし ・ あり)		呼吸困難 (なし ・ あり)	
	気管・喉頭軟化症 (なし ・ あり)		難聴 (なし ・ あり)			

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					
	画像検査		単純X線検査 (骨) (未実施 ・ 実施)			
			実施日 (年 月 日)			
			所見 ()			
	画像検査 (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)			
			FLNB遺伝子変異 (なし ・ あり)			
			遺伝子変異 (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)		()			
	口唇・口蓋裂 (なし ・ あり)		()			
	白内障 (なし ・ あり)		()			
	水頭症 (なし ・ あり)		()			
	合併症 (その他) ()		()			
	家族歴 遺伝様式 (孤発例 ・ 常染色体優性 ・ 常染色体劣性)		()			

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)			
			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)			
	リハビリテーション		ギブス矯正 (なし ・ あり)			
			装具治療 (なし ・ あり)			
			理学療法 (なし ・ あり)			
	手術		(未実施 ・ 実施)			
実施日		(年 月 日)				
術式		()				
所見		()				

5.今後の療の方針						
(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		科	
		および			
		所在地			
平成 年 月 日	医師名		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 年 月 日		平成 年 月 日			
発病	年 月 頃			初診日	年 月 日		
大分類病名	脊髄髄膜瘤			細分類病名	脊髄脂肪腫		

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						
	頭囲（ ）cm		頭囲SD（ ）				
	水頭症（ なし ・ あり ）		頭囲の異常（ なし ・ あり ）		意識障害（ なし ・ あり ）		
	てんかん（ なし ・ あり ）				痙攣（ なし ・ あり ）		
	発作型（ ）						
	頻度（ ）						
	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 ）						
	発達障害（ なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明 ）						
	（ その他 → ）						
	麻痺（ なし ・ あり ）						
	部位（ ）						
	程度（ ）						
	感覚障害（ なし ・ あり ）						
	知覚低下（ なし ・ あり ）		知覚過敏（ なし ・ あり ）		疼痛（ なし ・ あり ）		
	感覚障害（その他）（ ）						
	嚥下障害（ なし ・ あり ）		排尿障害（ なし ・ あり ）		排便障害（ なし ・ あり ）		
	下肢変形（ なし ・ あり ）		下肢脱臼（ なし ・ あり ）		脊椎変形（ なし ・ あり ）		
	筋緊張低下（ なし ・ あり ）		筋緊張亢進（ なし ・ あり ）		呼吸障害（ なし ・ あり ）		
	褥瘡（ なし ・ あり ）						
腰背部の瘤（ なし ・ あり ）		髄液漏出（ なし ・ あり → 大きさ ）					

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						
	画像検査	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（脊椎）	（ 未実施 ・ 実施 ）	実施日	（ 年 月 日）			
	所見	（ ）					
	CT検査（頭部）	（ 未実施 ・ 実施 ）	実施日	（ 年 月 日）			
	所見	（ ）					
	CT検査（その他）	（ 未実施 ・ 実施 ）	実施日	（ 年 月 日）			
	部位	（ ）					
	所見	（ ）					
MRI検査（頭部）	（ 未実施 ・ 実施 ）	実施日	（ 年 月 日）				
所見	（ ）						
MRI検査（脊髄）	（ 未実施 ・ 実施 ）	実施日	（ 年 月 日）				
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 ）						
	抗てんかん薬（ なし ・ あり ）	薬物療法（その他）（ ）					
	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 ）				
	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 ）				
	排泄管理	自己導尿（ なし ・ あり ）	便秘治療（ なし ・ あり ）	褥瘡管理（ なし ・ あり ）			
	手術	脊髄手術（ 未実施 ・ 実施 ）	実施日	（ 年 月 日）			
	術式	（ ）					
	所見	（ ）					
	脊髄手術	（ 未実施 ・ 実施 ）	実施日	（ 年 月 日）			
	術式	（ ）					
	所見	（ ）					
	水頭症手術	（ 未実施 ・ 実施 ）	実施日	（ 年 月 日）			
	術式	（ ）					
	所見	（ ）					
	脊椎・下肢手術	（ 未実施 ・ 実施 ）	実施日	（ 年 月 日）			
	術式	（ ）					
	所見	（ ）					
	尿路変更手術	（ 未実施 ・ 実施 ）	実施日	（ 年 月 日）			
	術式	（ ）					
所見	（ ）						

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		38		神経・筋疾患		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				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		年		月		日			
発病		年				月		頃		初診日		年		月		日					
大分類病名		脊髄髄膜瘤				細分類病名				脊髄脂肪腫											
5. 今後の療育方針																					
（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	先天性感染症		細分類病名	先天性サイトメガロウイルス感染症	

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				
	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 ）				
	発達障害 （ なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明 ） （ その他 → ）				
	頭囲 （ ）cm 頭囲SD （ ） 頭囲の異常 （ なし ・ あり ）				
	呼吸障害 （ なし ・ あり ） 網脈絡膜炎 （ なし ・ あり ） 視力低下 （ なし ・ あり ）				
	肝機能障害 （ なし ・ あり ） 黄疸 （ なし ・ あり ） 肝腫大 （ なし ・ あり ）				
	脾腫大 （ なし ・ あり ） 聴力低下 （ なし ・ あり ） 痙攣 （ なし ・ あり ）				

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				
	血小板数 （ ） ×10 ⁴ /μL AST （ ） IU/L ALT （ ） IU/L				
	LDH （ ） U/L				
	血清総ビリルビン（T-Bil） （ ） mg/dL 血清直接ビリルビン（D-Bil）（ ） mg/dL				
	サイトメガロウイルス（CMV）抗体価測定（臍帯血） （ 未実施 ・ 実施 ） 実施日 （ 年 月 日）				
	血清CMV IgM（EIA）（ ）				
	サイトメガロウイルス（CMV）抗体価測定（新生児血） （ 未実施 ・ 実施 ） 実施日 （ 年 月 日）				
	血清CMV IgM（EIA）（ ）				
	サイトメガロウイルス DNA検査（PCR）（ 未実施 ・ 実施 ） 実施日 （ 年 月 日）				
	検体（新生児尿） （ 陰性 ・ 陽性 ・ 不明 ） 検体（臍帯血） （ 陰性 ・ 陽性 ・ 不明 ）				
	検体（新生児血） （ 陰性 ・ 陽性 ・ 不明 ） 検体（唾液） （ 陰性 ・ 陽性 ・ 不明 ）				
	検体（髄液） （ 陰性 ・ 陽性 ・ 不明 ）				
	画像検査 超音波検査（頭部） （ 未実施 ・ 実施 ） 実施日 （ 年 月 日）				
	脳室拡大 （ なし ・ あり ） 脳室内石灰化 （ なし ・ あり ） 水頭症 （ なし ・ あり ） 所見（その他）（ ）				
	CTまたはMRI検査（頭部）（ 未実施 ・ 実施 ） 実施日 （ 年 月 日）				
脳室拡大 （ なし ・ あり ） 脳室内石灰化 （ なし ・ あり ） 水頭症 （ なし ・ あり ） 所見（その他）（ ）					
生理検査 聴性脳幹反応（ABR）検査 （ 未実施 ・ 実施 ） 実施日 （ 年 月 日）					
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 ）
	ガンシクロビル （ なし ・ あり ） バルカンシクロビル （ なし ・ あり ） 抗てんかん薬 （ なし ・ あり ）
	薬物療法（その他）（ ）
	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 ）
	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	科
平成 年 月 日	医師名	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	先天性感染症		細分類病名	先天性トキソプラズマ感染症		

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					
	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)					
	発達障害 (なし ・ 自閉症スペクトラム ・ 注意欠如多動症 ・ 限局性学習症 ・ その他 ・ 不明)					
	(その他 →)					
	頭囲 () cm		頭囲SD ()	頭囲の異常 (なし ・ あり)		
	心筋炎 (なし ・ あり)		網脈絡膜炎 (なし ・ あり)	視力低下 (なし ・ あり)		
	小眼球 (なし ・ あり)		肝機能障害 (なし ・ あり)	黄疸 (なし ・ あり)		
	肝腫大 (なし ・ あり)		脾腫大 (なし ・ あり)	聴力低下 (なし ・ あり)		
	痙攣 (なし ・ あり)					

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					
	血小板数 () ×10 ⁴ /μL		AST () IU/L	ALT () IU/L		
	LDH () U/L					
	血清総ビリルビン (T-Bil) () mg/dL		血清直接ビリルビン (D-Bil) () mg/dL			
	トキソプラズマ抗体価測定 (臍帯血) (未実施 ・ 実施)		実施日 (年 月 日)			
	トキソプラズマIgM (ELISA) (陰性 ・ 判定保留 ・ 陽性)		トキソプラズマIgG (ELISA) (陰性 ・ 判定保留 ・ 陽性)			
	トキソプラズマ抗体価測定 (新生児血) (未実施 ・ 実施)		実施日 (年 月 日)			
	トキソプラズマIgM (ELISA) (陰性 ・ 判定保留 ・ 陽性)		トキソプラズマIgG (ELISA) (陰性 ・ 判定保留 ・ 陽性)			
	トキソプラズマDNA検査 (PCR) (未実施 ・ 実施)		実施日 (年 月 日)			
	検体 (新生児血) (陰性 ・ 陽性 ・ 不明)		検体 (髄液) (陰性 ・ 陽性 ・ 不明)			
	画像検査 超音波検査 (頭部) (未実施 ・ 実施)		実施日 (年 月 日)			
	脳室拡大 (なし ・ あり)		脳室内石灰化 (なし ・ あり)	水頭症 (なし ・ あり)	小脳症 (なし ・ あり)	
	所見 (その他) ()					
	CTまたはMRI検査 (頭部) (未実施 ・ 実施)		実施日 (年 月 日)			
	脳室拡大 (なし ・ あり)		脳室内石灰化 (なし ・ あり)	水頭症 (なし ・ あり)	小脳症 (なし ・ あり)	
所見 (その他) ()						
生理検査 聴性脳幹反応 (ABR) 検査 (未実施 ・ 実施)		実施日 (年 月 日)				
所見 ()						
検査 (その他) ()						

3.その他の所見

現 在 の 所 見	合併症 先天性心疾患 (なし ・ あり → 詳細)	()
	合併症 (その他) ()	()
	母胎初感染の根拠 ① 母体トキソプラズマIgM抗体が陽性 (なし ・ あり)	()
	② 母体トキソプラズマIgG抗体価高値かつIgG avidity低値 (なし ・ あり)	()
	③ 母体トキソプラズマIgG抗体の陰性から陽性への転化 (なし ・ あり)	()

4.経 過

現 在 の 治 療 等	薬物療法 スルファジアジン (なし ・ あり)	ピリメタミン (なし ・ あり)	ロイコボリン (なし ・ あり)
	ステロイド薬 (なし ・ あり)	抗てんかん薬 (なし ・ あり)	
	薬物療法 (その他) ()		
	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)	
	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	早老症	細分類病名	ハッチンソン・ギルフォード症候群		

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					
	診断時年齢（ ）歳（ ）か月	身長（診断時）（ ）cm	体重（診断時）（ ）kg			
	頭囲（ ）cm	頭囲SD（ ）	頭囲の異常（ なし ・ あり ）			
	著明な成長障害（ なし ・ あり ）	禿頭（ なし ・ あり ）	皮膚の強皮症様変化（ なし ・ あり ）			
	頭皮静脈の怒張（ なし ・ あり ）	皮下脂肪の減少（ なし ・ あり ）	皮膚のたるみ（ なし ・ あり ）			
	色素沈着（ なし ・ あり ）	脱色素斑（ なし ・ あり ）				
	関節拘縮（ なし ・ あり → 部位					
	指遠位部の腫脹・下垂（ なし ・ あり ）	外反股（ なし ・ あり ）				
	突出した眼（ なし ・ あり ）	小顎症（ なし ・ あり ）	口唇周囲の蒼白（ なし ・ あり ）			
	大泉門閉鎖遅延（ なし ・ あり ）					
虚血性心疾患（ なし ・ あり ）	心不全（ なし ・ あり ）	脳血管障害（ なし ・ あり ）				
耐糖能異常（ なし ・ あり ）	骨粗鬆症（ なし ・ あり ）					
視力障害（ なし ・ あり ）	難聴（ なし ・ あり ）					

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					
	画像検査	CT検査（頭部）（ 未実施 ・ 実施 ）				
		実施日（ 年 月 日）				
		所見（ ）				
		MRI検査（頭部）（ 未実施 ・ 実施 ）				
		実施日（ 年 月 日）				
		所見（ ）				
	遺伝学的検査	遺伝子検査（ 未実施 ・ 実施 ）				
		実施日（ 年 月 日）				
		LMNA遺伝子変異：G608G（コドン608[GGC]>[GGT]）（ なし ・ あり ）				
	LMNA遺伝子変異（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	）
	家族歴 血族結婚（ なし ・ あり ）	
	親族の同様の疾患（ なし ・ あり → 詳細	）

4.経 過

現 在 の 治 療 等	薬物療法	スタチン（ なし ・ あり ）	糖尿病治療薬（ なし ・ あり ）	高血圧治療薬（ なし ・ あり ）	
		薬物療法（その他）（ ）			
	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 ）		
	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 ）	水治療法（ハイドロセラピー）（ なし ・ あり ）		
		サンスクリーン（ なし ・ あり ）			
	血液浄化	血液透析（慢性透析）（ 未実施 ・ 実施 ）	導入年月日（ 年 月 日）		
	手術	（ 未実施 ・ 実施 ）	実施日（ 年 月 日）		
		術式（ ）			
	所見（ ）				

5.今後の療方針

（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	変形性筋ジストニー	細分類病名	瀬川病		

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
	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)
	ジストニー (なし ・ 限局性 ・ 全身性)
	常染色体優勢遺伝 (なし ・ あり)
	発症時期 (小児期 ・ 思春期以降)
症状の日内運動 (なし ・ あり)	
鬱病 (なし ・ あり)	

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
	画像検査 MRI検査 (頭部) (未実施 ・ 実施)
	実施日 (年 月 日)
	所見 ()
	遺伝学的検査 遺伝子検査 (未実施 ・ 実施)
	GCH1遺伝子異常 (なし ・ あり)
	検査 (その他) モノアミン代謝産物 (未実施 ・ 実施)
	HVAの低下 (なし ・ あり)
	5HIAAの低下 (なし ・ あり)
	ブテリジン分析 (未実施 ・ 実施)
ネオプテリンの低下 (なし ・ あり)	
ビオプテリンの低下 (なし ・ あり)	

3.その他の所見

現在の 所見	合併症 (なし ・ あり → 詳細)
	家族歴 常染色体優勢遺伝 (なし ・ あり)

4.経 過

現在の 治 療 等	薬物療法 L-dopa (なし ・ あり →)
	薬物療法 (その他 ())

5.今後の療の方針

(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	科
		および 所在地	
平成 年 月 日	医師名		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		染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		細分類病名		カムラティ・エンゲルマン症候群	

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 ）													
	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														
<table><tr><th>特徴的な症状</th><th>所見の有無</th></tr><tr><td>体幹に比して長い四肢</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr><tr><td>四肢の疼痛（骨痛）</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr><tr><td>骨幹の紡錘性肥厚</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr><tr><td>頭蓋骨肥厚</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr><tr><td>脳神経麻痺</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr></table>			特徴的な症状	所見の有無	体幹に比して長い四肢	（ なし ・ あり ）	四肢の疼痛（骨痛）	（ なし ・ あり ）	骨幹の紡錘性肥厚	（ なし ・ あり ）	頭蓋骨肥厚	（ なし ・ あり ）	脳神経麻痺	（ なし ・ あり ）
特徴的な症状	所見の有無													
体幹に比して長い四肢	（ なし ・ あり ）													
四肢の疼痛（骨痛）	（ なし ・ あり ）													
骨幹の紡錘性肥厚	（ なし ・ あり ）													
頭蓋骨肥厚	（ なし ・ あり ）													
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.今後の療の方針

（ 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	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	細分類病名	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 ） 疾患特異的主要症状・合併症																	
	<table><tr><th>特徴的な症状</th><th>所見の有無</th></tr><tr><td>顔以外に出現する紅斑</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr><tr><td>線状、渦巻き状の色素沈着</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr><tr><td>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>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>毛髪異常（脱毛、羊毛上の毛）</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr><tr><td>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>網膜周辺部の血管新生</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr></table>		特徴的な症状	所見の有無	顔以外に出現する紅斑	（ なし ・ あり ）	線状、渦巻き状の色素沈着	（ なし ・ あり ）	線状または斑状に脱色し、萎縮した皮膚	（ なし ・ あり ）	歯牙異常（歯牙欠損、無歯症、小歯症、歯牙形態異常）	（ なし ・ あり ）	毛髪異常（脱毛、羊毛上の毛）	（ なし ・ あり ）	爪の異常（隆起状または陥没状の爪、爪鉤弯症）	（ なし ・ あり ）	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																
	顔以外に出現する紅斑	（ なし ・ あり ）																
	線状、渦巻き状の色素沈着	（ なし ・ あり ）																
線状または斑状に脱色し、萎縮した皮膚	（ なし ・ あり ）																	
歯牙異常（歯牙欠損、無歯症、小歯症、歯牙形態異常）	（ なし ・ あり ）																	
毛髪異常（脱毛、羊毛上の毛）	（ なし ・ あり ）																	
爪の異常（隆起状または陥没状の爪、爪鉤弯症）	（ なし ・ あり ）																	
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.今後の療の方針

（ 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	科
平成 年 月 日	医師名	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	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	細分類病名	ハーラン・ストライフ症候群		

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																
	<table><tr><th>特徴的な症状</th><th>所見の有無</th></tr><tr><td>特徴的顔貌（短頭、薄い口唇、小さな鼻）</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr><tr><td>歯牙異常</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr><tr><td>低身長（-2SD未満）</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr><tr><td>薄い毛髪</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr><tr><td>皮膚萎縮</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr><tr><td>両側小眼球症</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr><tr><td>先天性白内障</td><td>（ なし ・ あり ）</td></tr></table>	特徴的な症状	所見の有無	特徴的顔貌（短頭、薄い口唇、小さな鼻）	（ なし ・ あり ）	歯牙異常	（ なし ・ あり ）	低身長（-2SD未満）	（ なし ・ あり ）	薄い毛髪	（ なし ・ あり ）	皮膚萎縮	（ なし ・ あり ）	両側小眼球症	（ なし ・ あり ）	先天性白内障	（ なし ・ あり ）
	特徴的な症状	所見の有無															
	特徴的顔貌（短頭、薄い口唇、小さな鼻）	（ なし ・ あり ）															
	歯牙異常	（ なし ・ あり ）															
低身長（-2SD未満）	（ なし ・ あり ）																
薄い毛髪	（ なし ・ あり ）																
皮膚萎縮	（ なし ・ あり ）																
両側小眼球症	（ なし ・ あり ）																
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. 今後の療の方針

（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	科
平成 年 月 日	医師名		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	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		細分類病名	ロイス・ディーツ症候群		

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													
	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	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 ）													
	疾患特異的主要症状・合併症													
	<table><thead><tr><th>特徴的な症状</th><th>所見の有無</th><th>手術の必要性</th></tr></thead><tbody><tr><td>過伸展を伴う長い指・側弯・胸部変形等を含む身体所見</td><td>（ なし・あり ）</td><td rowspan="4">（ なし・あり ）</td></tr><tr><td>大動脈基部病変</td><td>（ なし・あり ）</td></tr><tr><td>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）</td><td>（ なし・あり ）</td></tr><tr><td>ロイス・ディーツ 症候群の家族歴</td><td>（ なし・あり ）</td></tr></tbody></table>			特徴的な症状	所見の有無	手術の必要性	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 ）	大動脈基部病変	（ なし・あり ）	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 ）	ロイス・ディーツ 症候群の家族歴
特徴的な症状	所見の有無	手術の必要性												
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 ）												
大動脈基部病変	（ なし・あり ）													
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 ）													
ロイス・ディーツ 症候群の家族歴	（ なし・あり ）													

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		
	遺伝子検査（ 未実施・実施 ）		
	実施日（ 年 月 日）		
	TGFB1遺伝子の異常（ なし・あり・不明 ）		
	TGFB2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 ）		
	TGFB2遺伝子の異常（ なし・あり・不明 ）		
	TGFB3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（ ） 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			
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

告示番号	23	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	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群		細分類病名	ロイス・ディーツ症候群		
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. 今後の療方方針						
(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	年	月 日 まで
	通院	年	月	日	年	月 日 まで (月 回)
上 記 の 通 り 診 断 し ま す 。						
医療機関名			科			
および						
所在地						
平成	年	月	日	医師名	印	
小児慢性特定疾病指定医番号						