

告示番号		57		神経・筋疾患		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉		1/3	
病名		22 コケイン (Cockayne) 症候群							受付種別		☐ 新規		
保険情報		保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日											
氏名		(セイメイ) (姓)					以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)				
住所		郵便番号 () 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()											
生年月日		年 月 日							性別		男性 ・ 女性 ・ 性別未決定		
出生地		都道府県 () 市区町村 ()											
出生体重		g		出生週数		在胎 週 日							
発症時期		年 月 頃		記載時の年齢		満 歳 か月 日							
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			%
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		治療 ・ 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													
最終受診日		(年 月 日)											
身体所見		小頭症 (−2.0SD以下): [なし ・ あり] 大頭症 (+2.0SD以上): [なし ・ あり] 頭囲: ()cm 頭囲SD: ()											
症状	全身	低身長 (−1.5SD以下): [なし ・ あり] 体重増加不良: [なし ・ あり] 動脈硬化: [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] 表在感覚障害: [なし ・ あり] 深部感覚障害: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	関節拘縮: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 筋・骨格症状 (その他): ()											
	腎・泌尿器	腎機能障害: [なし ・ あり] 詳細: ()											
	内分泌・代謝	性腺機能低下: [なし ・ あり] 詳細: () 耐糖能異常: [なし ・ あり] 高インスリン血症: [なし ・ あり]											
	皮膚・粘膜	皮膚萎縮: [なし ・ あり] 皮膚硬化: [なし ・ あり] 潰瘍: [なし ・ あり] 日光過敏症: [なし ・ あり] 白髪: [なし ・ あり] 皮膚・粘膜症状 (その他): ()											
	眼	網膜色素変性: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 涙液減少: [なし ・ あり] 眼症状 (その他): ()											
	耳鼻咽喉	聴力障害: [なし ・ あり] 聴力 (右): ()dB 聴力 (左): ()dB 嚥声: [なし ・ あり]											
	その他	う歯: [なし ・ あり] 禿頭: [なし ・ あり] 早老的顔貌: [なし ・ あり] 発汗障害: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()											
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
身体所見		小頭症 (−2.0SD以下): [なし ・ あり] 大頭症 (+2.0SD以上): [なし ・ あり] 頭囲: ()cm 頭囲SD: ()											
症状	全身	低身長 (−1.5SD以下): [なし ・ あり] 体重増加不良: [なし ・ あり] 動脈硬化: [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] 表在感覚障害: [なし ・ あり] 深部感覚障害: [なし ・ あり]											
	筋・骨格	関節拘縮: [なし ・ あり] 骨変形: [なし ・ あり] 筋・骨格症状 (その他): ()											
	腎・泌尿器	腎機能障害: [なし ・ あり] 詳細: ()											
	内分泌・代謝	性腺機能低下: [なし ・ あり] 詳細: () 耐糖能異常: [なし ・ あり] 高インスリン血症: [なし ・ あり]											

症状	皮膚・粘膜	皮膚萎縮：[なし ・ あり]	皮膚硬化：[なし ・ あり]	潰瘍：[なし ・ あり]
		日光過敏症：[なし ・ あり]	白髪：[なし ・ あり]	
		皮膚・粘膜症状（その他）：()		
	眼	網膜色素変性：[なし ・ あり]	白内障：[なし ・ あり]	涙液減少：[なし ・ あり]
		眼症状（その他）：()		
耳鼻咽喉	聴力障害：[なし ・ あり]	聴力（右）：()dB	聴力（左）：()dB	
	嚥声：[なし ・ あり]			
その他	う歯：[なし ・ あり]	禿頭：[なし ・ あり]	早老的顔貌：[なし ・ あり]	
	発汗障害：[なし ・ あり]			
	症状（その他）：()			
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				
生理機能検査	神経伝導検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 運動神経伝導速度：[未実施 ・ 正常 ・ 遅延] 感覚神経伝導速度：[未実施 ・ 正常 ・ 遅延]			
病理検査	皮膚線維芽細胞分裂能：[未実施 ・ 正常 ・ 上昇 ・ 低下]			
画像検査	CTまたはMRI検査（頭部）：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 大脳萎縮：[なし ・ あり] 脳内石灰化：[なし ・ あり] 白質病変：[なし ・ あり] 小脳変性：[なし ・ あり] 所見（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) ERCC8遺伝子異常：[なし ・ あり] ERCC6遺伝子異常：[なし ・ あり] 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				
生理機能検査	神経伝導検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 運動神経伝導速度：[未実施 ・ 正常 ・ 遅延] 感覚神経伝導速度：[未実施 ・ 正常 ・ 遅延]			
病理検査	皮膚線維芽細胞分裂能：[未実施 ・ 正常 ・ 上昇 ・ 低下]			
画像検査	CTまたはMRI検査（頭部）：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 大脳萎縮：[なし ・ あり] 脳内石灰化：[なし ・ あり] 白質病変：[なし ・ あり] 小脳変性：[なし ・ あり] 所見（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) ERCC8遺伝子異常：[なし ・ あり] ERCC6遺伝子異常：[なし ・ あり] 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	合併症：[なし ・ あり] 詳細：()			
家族歴	本疾患の家族歴：[なし ・ あり ・ 不明] 詳細：() 血族結婚：[なし ・ あり ・ 不明]			
経過（申請時） ※直近の状況を記載				
薬物療法	糖尿病治療薬：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：()			
栄養管理	経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[なし ・ あり] 中心静脈栄養：[なし ・ あり]			
血液浄化	腹膜透析（慢性透析）：[未実施 ・ 実施] 導入年月：(年 月) 血液透析（慢性透析）：[未実施 ・ 実施] 導入年月：(年 月)			
手術	皮膚移植：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 白内障手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済]			
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			
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（ ）			

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関所在地
電話番号

記載年月日 年 月 日
診断年月日 年 月 日

診療科
医師名
小児慢性特定疾病 指定医番号 ()

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日