

告示番号														14		染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群										(年度		小児慢性特定疾病 医療意見書（新規申請用）										1/2	
病名		1 コフィン・ローリー（Coffin-Lowry）症候群																				受付種別		<input type="checkbox"/> 新規																			
受給者番号								受診日		年				月		日																											
ふりがな										(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)				体重 (測定日)		kg (SD)				BMI																											
				年				月		日		年				月		日		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																																											
身体所見				頭囲：()cm 頭囲SD：()																																							
特異的主要症状等				眼瞼斜下、丸い鼻先を含む特徴的な顔貌：[なし ・ あり] 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]																																							
症状		筋・骨格		骨折：[なし ・ あり] 脱臼：[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] 麻痺：[なし ・ あり ・ 不明] 痙攣：[なし ・ あり] 意識障害：[なし ・ あり]																																							
		その他		体温調節異常：[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				頭囲：()cm 頭囲SD：()																																							
症状		筋・骨格		骨折：[なし ・ あり] 脱臼：[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] 麻痺：[なし ・ あり ・ 不明] 痙攣：[なし ・ あり] 意識障害：[なし ・ あり]																																							
		その他		体温調節異常：[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																																											
発達・知能指数検査				発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(年 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名 (その他)：() DQまたはIQ値：()																																							
遺伝学的検査				染色体検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()																																							
				FISH：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()																																							
				マイクロアレイ染色体検査：[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) RPS6KA3遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他)：()																																							
				遺伝学的検査 (その他)：()																																							
検査所見 (その他)				検査所見 (その他)：()																																							

受給者番号（ ） 患者氏名（ ）

告示番号	14	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	()	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（申請時） ※直近の状況を記載						
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 実施時年齢：(年 か月) 検査名：[田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他] 検査名（その他）：() DQまたはIQ値：()					
遺伝学的検査	染色体検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()					
	FISH：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()					
	マイクロアレイ染色体検査：[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) RPS6KA3遺伝子異常：[なし ・ あり] 遺伝子異常（その他）：()					
検査所見（その他）	遺伝学的検査（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：()					
経過（申請時） ※直近の状況を記載						
薬物療法	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] 経鼻エアウェイ：[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] 人工呼吸管理：[なし ・ あり]					
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]					
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 ()			