

告示番号	22	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)	1/2	
病名	60 シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 症候群				受付種別	<input type="checkbox"/> 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)		体重 (測定日)	kg (SD)		BMI
		年 月 日	年 月 日		年 月 日	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)						
症状	全身	低身長 (-1.5SD以下): [なし ・ あり]					
	精神・神経	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]					
	筋・骨格	ミオトニア: 全身性: [なし ・ あり]		局所性: [なし ・ あり]		持続性: [なし ・ あり]	発作性: [なし ・ あり]
		脊椎後弯: [なし ・ あり]		大関節屈曲拘縮: [なし ・ あり]		骨幹端異形成: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり] 詳細: ()					
	眼	斜視: [なし ・ あり]		小眼球: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]	
その他	高口蓋: [なし ・ あり] 眼裂狭小: [なし ・ あり] 口尖らせ仮面様顔貌: [なし ・ あり] 耳介低位: [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 (-1.5SD以下): [なし ・ あり]					
	精神・神経	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]					
	筋・骨格	ミオトニア: 全身性: [なし ・ あり]		局所性: [なし ・ あり]		持続性: [なし ・ あり]	発作性: [なし ・ あり]
		脊椎後弯: [なし ・ あり]		大関節屈曲拘縮: [なし ・ あり]		骨幹端異形成: [なし ・ あり]	
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり] 詳細: ()					
	眼	斜視: [なし ・ あり]		小眼球: [なし ・ あり]		白内障: [なし ・ あり]	
その他	高口蓋: [なし ・ あり] 眼裂狭小: [なし ・ あり] 口尖らせ仮面様顔貌: [なし ・ あり] 耳介低位: [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	筋電図検査: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		複合反復放電: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()		
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		非特異的なミオパチー様所見: [なし ・ あり] パールカン免疫染色性欠損: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()		
画像検査	単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施]		実施日: (年 月 日)		扁平椎体: [なし ・ あり] 骨端または骨幹端異形成: [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)		パールカン (HSPG2) 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	筋電図検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 複合反復放電: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
病理検査	筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 非特異的なミオパチー様所見: [なし ・ あり] パールカン免疫染色性欠損: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()
画像検査	単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 扁平椎体: [なし ・ あり] 骨端または骨幹端異形成: [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) パールカン (HSPG2) 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: ()
経過 (申請時) ※直近の状況を記載	
薬物療法	ボツリヌス療法: [なし ・ あり] 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] プロカイナムイド: [なし ・ あり] 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能] 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] 気管切開管理: [なし ・ あり] 気管挿管: [なし ・ あり] 人工呼吸管理: [なし ・ あり]
手術	整形外科的手術: [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
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 ()
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
医療機関所在地	診断年月日 年 月 日
電話番号	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