

告示番号 29 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	8 ベックウィズ・ヴィーデマン (Beckwith-Wiedemann) 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 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)			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 : ()										
主症状	巨舌 : [なし ・ あり] 手術の必要性 : [なし ・ あり] 巨大児 : [なし ・ あり] 臍帯ヘルニア : [なし ・ あり] 手術の必要性 : [なし ・ あり] 腹直筋離開 : [なし ・ あり] 手術の必要性 : [なし ・ あり] 臍ヘルニア : [なし ・ あり] 手術の必要性 : [なし ・ あり] 片側肥大 : [なし ・ あり] 手術の必要性 : [なし ・ あり] 胎児性腫瘍 : [なし ・ あり] 手術の必要性 : [なし ・ あり] 耳垂の線状溝・耳輪後縁の小窩 : [なし ・ あり] 手術の必要性 : [なし ・ あり]										
副症状	新生児期の低血糖 : [なし ・ あり] 腹腔内臓器腫大 : [なし ・ あり] 腎奇形 : [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 : (歳 か月) 検査名 : [田中・ピネー式 ・ 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) 11番染色体の11p15領域を含む染色体異常 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()										
	マイクロアレイ染色体検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 11番染色体の11p15領域を含む染色体異常 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()										

告示番号	29	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
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) CDKN1C 遺伝子異常: [なし ・ あり]		遺伝子異常 (その他): ()		
	インプリンティング異常: [なし ・ あり]		所見: ()		
	遺伝学的検査 (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					
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: (歳 か月)		検査名: [田中・ピネー式 ・ 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)		11番染色体の11p15領域を含む染色体異常: [なし ・ あり]		
	所見 (その他): ()				
	マイクロアレイ染色体検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		11番染色体の11p15領域を含む染色体異常: [なし ・ あり]		
	所見 (その他): ()				
	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		CDKN1C 遺伝子異常: [なし ・ あり]		
遺伝子異常 (その他): ()					
インプリンティング異常: [なし ・ あり]		所見: ()			
遺伝学的検査 (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 (腫瘍)	腫瘍の合併: [なし ・ あり]		病理診断名: ()		
	積極的治療: 治療計画: [未実施 ・ 治療予定 ・ 治療継続 ・ 治療終了]		治療終了日: (年 月 日)		
	治療計画 (その他): ()		治療終了者に対する計画的フォローアップレベル: [一般健康管理群 ・ 経過観察群 ・ 標準的フォローアップ群 ・ 強化フォローアップ群 ・ 要介入群]		
合併症	合併症 (その他): ()				
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]				
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]		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			
		小児慢性特定疾病 指定医番号 ()			