

| 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                                      | 26 コフィン・シリス (Coffin-Siris) 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)<br>ふりがな<br>以前の登録氏名<br>(Alphabet) |      |                             |         |     |  |
| 氏名<br>(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<br>(測定日)   | cm ( SD)   |                           |                       | 体重<br>(測定日)          | kg ( SD)                                    |      |                             | BMI     |     |  |
|   | 年 月 日   | 年 月 日  |                           |                       | 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                                | 第5指爪と末節骨の低〜無形成:[ なし ・ あり ]<br>発達遅滞、知的障害:[ なし ・ あり ]<br>顔貌上の特徴: ・ 濃い眉毛と長い睫毛〜薄く細く弓状の眉毛・幅広い鼻梁・鼻先・厚い上下口唇を伴った幅広い口〜薄い上口唇:[ なし ・ あり ]<br>外胚葉系の異常 (多毛、濃い眉毛、長い睫毛、頭髪は薄い): [ なし ・ あり ]<br>成長障害 (小頭症、子宮内発育遅延、低身長、体重増加不良、反復性感染症): [ なし ・ あり ]<br>臓器異常 (先天性心疾患、摂食障害、胃腸の異常、泌尿器の異常、脳奇形とけいれん、視覚異常、難聴): [ 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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他):( )<br>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 )<br>所見:( )  |  |                           |                       |                      |   |      |                             |         |     |  |
|   | FISH:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>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 )<br>所見:( )   |  |                           |                       |                      |   |      |                             |         |     |  |
|   | 遺伝子検査:[ 未実施 ・ 実施 ] 実施日:( 年 月 日 )<br>ARID1A遺伝子異常:[ なし ・ あり ] ARID1B 遺伝子:[ なし ・ あり ] SMARCB1 遺伝子:[ なし ・ あり ]<br>SMATCA4 遺伝子:[ なし ・ あり ] SMARCE1 遺伝子:[ なし ・ あり ] PHF6 遺伝子:[ なし ・ あり ]<br>SOX11 遺伝子:[ なし ・ あり ]<br>遺伝子異常 (その他):( )  |  |                           |                       |                      |   |      |                             |         |     |  |
|   | 遺伝学的検査 (その他):( )  |  |                           |                       |                      |   |      |                             |         |     |  |

| 告示番号 <b>14</b> 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) <b>2/2</b> |  |
|---|--|
| 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 )<br>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 ]<br>検査名 (その他): ( )<br>DQまたはIQ値: ( )   |
|   | 染色体検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>所見: ( )  |
| 遺伝学的検査  | FISH: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>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 )<br>所見: ( )   |
|   | 遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )<br>ARID1A遺伝子異常: [ なし ・ あり ] ARID1B 遺伝子: [ なし ・ あり ] SMARCB1 遺伝子: [ なし ・ あり ]<br>SMATCA4 遺伝子: [ なし ・ あり ] SMARCE1 遺伝子: [ なし ・ あり ] PHF6 遺伝子: [ なし ・ あり ]<br>SOX11 遺伝子: [ なし ・ あり ]<br>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): ( )  |
| その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載  |  |
| 合併症 (循環器)   | 循環器疾患の合併: [ なし ・ あり ] ※循環器疾患の合併ありの場合には、該当する主病名に対応する慢性心疾患群の意見書も合わせて提出すること<br>主病名: ( )<br>副病名1: ( ) 副病名2: ( )  |
|   | 合併症 (その他): ( )   |
| 経過 (申請時) ※直近の状況を記載  |  |
| 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 ]<br>抗凝固薬: [ なし ・ あり ] 末梢血管拡張薬: [ なし ・ あり ] βブロッカー: [ なし ・ あり ] 抗てんかん薬: [ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>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 )<br>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<br>医師名<br>小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )   |