

告示番号													38		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）													1/3	
病名		4																				ルビンシュタイン・テイビ（Rubinstein-Taybi）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（ー）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					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		頭囲：()cm 頭囲SD：()																																														
特異的主要症状等		幅広の母指・幅広の母趾：[なし・あり] コルメラの延長：[なし・あり] 濃い眉毛、長い睫毛：[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・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) CREBBP遺伝子を含む16番染色体短腕の欠失：[なし・あり] EP300遺伝子を含む22番染色体短腕の欠失：[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) CREBBP遺伝子を含む16番染色体短腕の欠失：[なし・あり] EP300遺伝子を含む22番染色体短腕の欠失：[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) CREBBP遺伝子異常：[なし・あり] EP300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）：()																																														

