

告示番号		25		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		染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群 (厚生労働省健康・生活衛生局長の定めるものに限る。) バインブリッジ・ロパース (Bainbridge-Ropers) 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) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 年 月 日		BMI			
										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													
最終受診日		(年 月 日)											
身体所見		頭囲：()cm 頭囲SD：() 特徴的顔貌（アーチ状の眉、円筒状の鼻、下に伸びた鼻中隔、厚い下口唇）：[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：() 特徴的顔貌（アーチ状の眉、円筒状の鼻、下に伸びた鼻中隔、厚い下口唇）：[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)：()									
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) 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) ASXL3遺伝子異常：[なし ・ あり] 所見：()											
		DNAメチル化解析：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 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)：()											

告示番号		25		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		40染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群 (厚生労働省健康・生活衛生局長の定めるものに限る。) ヴィーデマン・スタイナー（Wiedemann-Steiner）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) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 年 月 日		BMI			
										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													
最終受診日		(年 月 日)											
身体所見		頭囲：()cm 頭囲SD：() 特徴的顔貌（眼瞼裂狭小、丸い鼻尖、眼瞼裂斜下）：[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：() 特徴的顔貌（眼瞼裂狭小、丸い鼻尖、眼瞼裂斜下）：[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）：()									
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) 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) KMT2A遺伝子異常：[なし ・ あり] 所見：()											
		DNAメチル化解析：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 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）：()											

告示番号		25		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		40 染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群 (厚生労働省健康・生活衛生局長の定めるものに限る。) コーエン (Cohen) 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				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														
最終受診日		(年 月 日)												
身体所見		小頭症 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり] 頭囲 : ()cm 頭囲SD : () 低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり] 体幹部肥満 : [なし ・ あり]												
		特徴的顔貌 : 眼瞼裂斜下 : [なし ・ あり] 長く濃い睫毛 : [なし ・ あり] 波状の上眼瞼 : [なし ・ あり] 高い鼻梁 : [なし ・ あり] 短く低形成の人中 : [なし ・ あり] 少し開いた口 : [なし ・ あり] 高口蓋 : [なし ・ あり] 目立つ門歯 : [なし ・ あり]												
症状	筋・骨格	細い四肢 : [なし ・ あり] 先細りの指 : [なし ・ あり] 関節過伸展 : [なし ・ あり] 扁平足 : [なし ・ あり]												
	全身	易感染性 : [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] 痙攣 : [なし ・ あり]												
		発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()												
		精神・神経症状 (その他) : ()												
眼	脈絡網膜ジストロフィー : [なし ・ あり] 高度近視 : [なし ・ あり] 眼症状 (その他) : ()													
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		小頭症 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり] 頭囲 : ()cm 頭囲SD : () 低身長 (−2.0SD以下) : [なし ・ あり] 体幹部肥満 : [なし ・ あり]												
		特徴的顔貌 : 眼瞼裂斜下 : [なし ・ あり] 長く濃い睫毛 : [なし ・ あり] 波状の上眼瞼 : [なし ・ あり] 高い鼻梁 : [なし ・ あり] 短く低形成の人中 : [なし ・ あり] 少し開いた口 : [なし ・ あり] 高口蓋 : [なし ・ あり] 目立つ門歯 : [なし ・ あり]												
症状	筋・骨格	細い四肢 : [なし ・ あり] 先細りの指 : [なし ・ あり] 関節過伸展 : [なし ・ あり] 扁平足 : [なし ・ あり]												
	全身	易感染性 : [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] 痙攣 : [なし ・ あり]												
		発達障害 : [なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症 : [なし ・ あり ・ 不明] 注意欠如多動症 : [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習症 : [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他) : ()												
		精神・神経症状 (その他) : ()												
眼	脈絡網膜ジストロフィー : [なし ・ あり] 高度近視 : [なし ・ あり] 眼症状 (その他) : ()													
その他	体温調節異常 : [なし ・ あり] 症状 (その他) : ()													

上記の通り診断します。

医療機関名
医療機関所在地
電話番号

記載年月日 年 月 日
診断年月日 年 月 日

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

告示番号		25		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		40染色体又は遺伝子異常を伴い特徴的な形態的異常の組み合わせを呈する症候群（厚生労働省健康・生活衛生局長の定めるものに限る。） ピット・ホプキンス（Pitt-Hopkins）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) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 年 月 日		BMI			
										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													
最終受診日		(年 月 日)											
身体所見		頭囲：()cm 頭囲SD：() 特徴的顔貌（目立った眼窩上縁を伴う窪んだ眼、幅広い鼻根部、短い人中）：[なし ・ あり]											
症 状	呼吸器・循環器	呼吸障害：[なし ・ あり] 詳細：()											
	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：() 特徴的顔貌（目立った眼窩上縁を伴う窪んだ眼、幅広い鼻根部、短い人中）：[なし ・ あり]											
症 状	呼吸器・循環器	呼吸障害：[なし ・ あり] 詳細：()											
	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) 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) TCF4遺伝子異常：[なし ・ あり] 所見：()												
	DNAメチル化解析：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 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）：()											

