

告示番号		24		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		28 スミス・レムリ・オピッツ（Smith-Lemli-Opitz）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		第2趾と第3趾の合趾症（合趾となっている部分が第2趾ないし第3趾全長の1／2を超える。）：[ なし ・ あり ] 小頭症を伴う知的障害：[ なし ・ あり ] 眼瞼下垂：[ なし ・ あり ] 成長障害（身長ないし体重が3パーセンタイル未満）：[ なし ・ あり ] 口唇口蓋裂：[ なし ・ あり ] 46,XY 患者における女性外性器：[ なし ・ あり ] 光線過敏症：[ 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																	
血液検査		血中7-デヒドロコレステロールの上昇 (>2.0mg/dL)：[ なし ・ あり ・ 未実施 ]															
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 ) DHCR7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）：( )															



