

告示番号													17													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		7																																															コルネリア・デランゲ（Cornelia de Lange）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) 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		眉毛癒合：[ なし ・ あり ] 薄い上口唇：[ なし ・ あり ] 小肢症：[ 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																																																																																																							
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 ) NIPBL遺伝子異常：[ なし ・ あり ] SMC1A遺伝子異常：[ なし ・ あり ] SMC3遺伝子異常：[ なし ・ あり ] RAD21遺伝子異常：[ なし ・ あり ] HDAC8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)：( )																																																																																																					



