

告示番号		23		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		3 スミス・マギニス（Smith-Magenis）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		睡眠障害：[ なし ・ あり ] 短頭を伴う平坦な顔を含む特徴的な顔貌：[ なし ・ あり ] 短指：[ 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 ) RAI1遺伝子を含む17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 ) RAI1遺伝子を含む17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 ) RAI1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)：( )														



