

告示番号 <b>22</b> 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		27 シンプソン・ゴラビ・ベームル (Simpson-Golabi-Behmel) 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		出生時および出生後の過成長・大頭症：[ なし ・ あり ] 特徴的顔貌：[ なし ・ あり ] 巨舌：[ なし ・ あり ] 多指症・副乳・爪低形成：[ なし ・ あり ] 正中線上の先天奇形：[ なし ・ あり ] 易腫瘍発生性：[ なし ・ あり ]													
症 状	筋・骨格	骨折：[ なし ・ あり ] 脱臼：[ なし ・ あり ]													
		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 ]													
	精神・神経														
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 ]													
	精神・神経														
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 ) GPC3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)：( )													



