

告示番号															37		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		31 ヤング・シンプソン (Young-Simpson) 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		眼瞼裂狭小と膨らんだ頬からなる特徴的な顔貌:[なし ・ あり] 眼症状:眼瞼裂狭小を必須として付随する弱視・鼻涙管閉塞など:[なし ・ あり] 骨格異常:内反足など:[なし ・ あり] 内分泌学的異常:甲状腺機能低下症:[なし ・ あり] 外性器異常:主に男性で停留精巣及び矮小陰茎:[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) KAT6B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):()																																																				

