

|                      |                      |  |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
|----------------------|----------------------|--|--|---|--|-------------------------|--|----------------------------------|--|---|--|-----------------------------|--|
| 告示番号                 |                      | 40   |  | 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〈継続申請用〉   |  | 1/3                         |  |
| 病名                   |                      | 39 ロスマンド・トムソン (Rothmund-Thomson) 症候群   |  |   |  |                         |  | 受付種別                             |  | <div><input type="checkbox"/> 継続      転出実施主体名 ( )</div> <div><input type="checkbox"/> 転入    → ( )</div> |  |                             |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日      年      月      日   |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
| 氏名                   |                      | (セイメイ)<br>(姓)  |  |   |  | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)    |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重         |                      | 身長<br>(測定日)  |  | cm (      SD)<br>年      月      日  |  | 体重<br>(測定日)             |  | kg (      SD)<br>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 (申請時) ※直近の状況を記載 |                      |  |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
| 最終受診日                |                      | (      年      月      日 )   |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
| 身体所見                 |                      | 頭囲: (      )cm      頭囲SD: (      )      低身長 (−2.0SD以下): [    なし    ・    あり    ]  |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
| 症<br>状               | 筋・骨格                 | 骨折: [    なし    ・    あり    ]      脱臼: [    なし    ・    あり    ]      骨格異常: [    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    ]<br>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    ]<br>麻痺: [    なし    ・    あり    ・    不明    ]      痙攣: [    なし    ・    あり    ]      意識障害: [    なし    ・    あり    ]<br>発達障害: [    なし    ・    あり    ・    不明    ]      自閉スペクトラム症: [    なし    ・    あり    ・    不明    ]<br>注意欠如多動症: [    なし    ・    あり    ・    不明    ]      限局性学習障害: [    なし    ・    あり    ・    不明    ]<br>発達障害 (その他): (      ) |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
|                      | 呼吸器・循環器              | 呼吸障害: [    なし    ・    あり    ]<br>詳細: (      )  |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
|                      | 皮膚・粘膜                | 色素沈着: [    なし    ・    あり    ]      多形皮膚萎縮症: [    なし    ・    あり    ]      日光過敏症: [    なし    ・    あり    ]<br>毛髪異常: [    なし    ・    あり    ]      爪異常: [    なし    ・    あり    ]   |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
|                      | 眼                    | 若年性白内障: [    なし    ・    あり    ]  |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
|                      | 消化器                  | 難治性下痢症: [    なし    ・    あり    ]  |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
|                      | 全身                   | 毛細血管拡張症: [    なし    ・    あり    ]   |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
|                      | 内分泌・代謝               | 性腺機能低下: [    なし    ・    あり    ]  |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
|                      | その他                  | 体温調節異常: [    なし    ・    あり    ]<br>症状 (その他): (      )  |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
|                      | 検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載 |  |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
| 病理検査                 |                      | 皮膚生検: [    未実施    ・    実施    ]      実施日: (      年      月      日 )<br>RECQL4蛋白欠損: [    なし    ・    あり    ・    不明    ]      ANAPC1タンパク欠損: [    なし    ・    あり    ・    不明    ]<br>所見 (その他): (      )  |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
| 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 )<br>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    ]<br>検査名 (その他): (      )<br>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 )<br>所見: (      )   |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |
|                      |                      | FISH: [    未実施    ・    実施    ]      実施日: (      年      月      日 )<br>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 )<br>所見: (      )  |  |   |  |                         |  |                                  |  |   |  |                             |  |



