

告示番号 14 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） 1/2													
病名		26 コフィン・シリス（Coffin-Siris）症候群							受付種別		<input type="checkbox"/> 新規		
受給者番号				受診日		年 月 日							
ふりがな 氏名 (Alphabet)							(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)						
生年月日		年 月 日			意見書記載時の年齢			歳 か月 日		性別		男 ・ 女 ・ 性別未決定	
出生体重		g		出生週数		在胎 週 日			出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村		
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	
発病時期		年 月 頃			初診日		年 月 日						
就学・就労状況		就学前 ・ 小中学校(通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級) ・ 特別支援学校(小中学部 ・ 専攻科を含む高等部) ・ 高等学校(専攻科を含む) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校／専修学校など ・ 大学(短期大学を含む) ・ 就労(就学中の就労も含む) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ()											
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		治癒 ・ 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													
身体所見		頭囲：()cm 頭囲SD：()											
特異的主要症状等		第5指爪と末節骨の低～無形成：[なし ・ あり] 発達遅滞、知的障害：[なし ・ あり] 顔貌上の特徴：・濃い眉毛と長い睫毛～薄く細く弓状の眉毛・幅広い鼻梁・鼻先・厚い上下口唇を伴った幅広い口～薄い上口唇：[なし ・ あり] 外胚葉系の異常（多毛、濃い眉毛、長い睫毛、頭髪は薄い）：[なし ・ あり] 成長障害（小頭症、子宮内発育遅延、低身長、体重増加不良、反復性感染症）：[なし ・ あり] 臓器異常（先天性心疾患、摂食障害、胃腸の異常、泌尿器の異常、脳奇形とけいれん、視覚異常、難聴）：[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) ARID1A遺伝子異常：[なし ・ あり] ARID1B 遺伝子：[なし ・ あり] SMARCB1 遺伝子：[なし ・ あり] SMATCA4 遺伝子：[なし ・ あり] SMARCE1 遺伝子：[なし ・ あり] PHF6 遺伝子：[なし ・ あり] SOX11 遺伝子：[なし ・ あり] 遺伝子異常（その他）：()											
		遺伝学的検査（その他）：()											

