

告示番号13染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群平成（ ）年度小児慢性特定疾病医療意見書1/2

受給者番号（ ）新規登録・継続・転入（転出地：）

患者

ふりがな氏名

男・女

生年月日

平成 年 月 日（満 歳）

出生都道府県※1

出生体重

g

出生週数

在胎 週

現在の身長※2

cm

現在の体重※2

kg

母の生年月日

昭和 平成 年 月 日

発病

年 月 頃

初診日

年 月 日

大分類病名

1

染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群

細分類病名

7

コルネリア・デランゲ（Cornelia de Lange）症候群

1.臨床所見

現在  
の  
症  
状

該当するものに○をつけ、必要な場合には（ ）内に記載

現在の身長（ - ）SD現在の体重（ - ）SD頭囲（ ）cm

発達・知能指数（未実施・実施→）

運動障害の有無（なし・あり→寝たきり・坐位可・歩ける・走れる）

その他特記すべき現在の症状（ ）

疾患特異的**主要症状・合併症**

特徴的な症状	所見の有無
① 眉毛癒合	（なし・あり）
② 薄い上嘴唇	（なし・あり）
③ 小肢症	（なし・あり）
④ 精神発達遅滞	（なし・あり）

2.検査所見

主  
診  
断  
の  
根  
拠  
等  
の  
結  
果

該当するものに○をつけ、必要な場合には（ ）内に記載

遺伝学的検査

遺伝学的検査の実施（なし・あり）

染色体検査G分染法（未実施・実施→詳細：）

FISH法（未実施・実施→詳細：）

マイクロアレイ染色体検査（未実施・実施→詳細：）

遺伝子検査（未実施・実施→NIPBL遺伝子異常・SMC1A遺伝子異常・SMC3遺伝子異常・RAD21遺伝子異常・HDAC8遺伝子異常・その他（ ））

その他の遺伝学的検査（未実施・実施→詳細：）

3.その他の所見

そ  
の  
他  
の  
現  
在  
の  
所  
見  
な  
ど

合併症状（痙攣発作・意識障害・体温調節異常・骨折・脱臼）

腫瘍の合併がある場合

病理診断名

原発臓器

腫瘍に対する治療（不要・未開始・治療中・治療終了→治療終了日 年 月 日）

循環器合併症がある場合

主病名

副病名1

副病名2

大動脈瘤の有無（なし・あり→大動脈瘤破裂の危険性（なし・あり））

NYHA分類※（Ⅰ・Ⅱ・Ⅲ・Ⅳ）※小学生以上の場合で記載可能な場合

1.心臓の術後後遺症、合併症または続発症（なし・あり※）

※ありの場合は以下を記載

①肺動脈狭窄（右室－肺動脈圧較差20mmHg以上）（なし・あり）

②大動脈狭窄（左室－大動脈圧較差20mmHg以上）（なし・あり）

③大動脈縮窄（圧差20mmHg以上）（なし・あり）

④房室弁逆流（2度以上：三尖弁、僧帽弁、共通房室弁）（なし・あり）

⑤半月弁逆流（2度以上：肺動脈弁、大動脈弁）（なし・あり）

⑥肺高血圧症（収縮期血圧40mmHg以上または平均圧25mmHg以上）（なし・あり）

⑦心筋障害左室／休心室駆出率0.6以下（なし・あり→駆出率：）

⑧不整脈（なし・あり）

※不整脈ありの場合→（心室外収縮（多源性なし・多源性あり）・上室頻拍・心室頻拍・心房粗細動・高度房室ブロック（Mobitz IIまたは完全房室ブロック）・左脚ブロック）

⑨心胸郭比60%以上（なし・あり）

⑩その他特記すべき所見

2.心臓以外の術後後遺症、合併症または続発症（なし・あり※）

※ありの場合は以下を記載

a.慢性肝障害（なし・あり→肝線維症・肝硬変・肝がん）

b.蛋白漏出性胃腸症（血清アルブミン値3g/dL未満）（なし・あり）

c.慢性腎臓病（腎機能低下を認めるもの）（なし・あり）

d.精神発達遅滞（IQ70以下）（なし・あり）

e.運動麻痺（なし・あり）

f.症候性てんかん（なし・あり）

g.その他（なし・あり→所見：）

内分泌合併症がある場合

合併疾患名

消化器合併症がある場合

合併疾患名

呼吸器合併症がある場合

合併疾患名

その他の合併症がある場合

合併疾患名

※1 出生都道府県は母子健康手帳に記載されている出生した際に出生届を提出した住民票の所在地を記入

※2 現在の身長・現在の体重は小数点1位まで記入

