

| | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|---|----------------|--|--|--|--|--------------------------------|--|-------------|--|-----------------------------|--|-----------------------------|--|-----|--|---------|--|---------------|--|--------|--|-------|--|
| 告示番号 | | 20 | | 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 | | 28 スミス・レムリ・オピッツ (Smith-Lemli-Opitz) 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 | | | | | | (変更があった場合) | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 氏名 | | | | | | ふりがな | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| (Alphabet) | | | | | | (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) | | | | 体重 (測定日) | | kg (SD) | | | | BMI | | 肥満度 | | | | % | | | |
| | | | | 年 | | 月 | | | | 日 | | 年 | | | | | | | | | | 月 | |
| 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2趾と第3趾の合趾症 (合趾となっている部分が第2趾ないし第3趾全長の 1 / 2 を超える。): [なし ・ あり] 小頭症を伴う知的障害: [なし ・ あり] 眼瞼下垂: [なし ・ あり] 成長障害 (身長ないし体重が3パーセンタイル未満): [なし ・ あり] 口唇口蓋裂: [なし ・ あり] 46,XY 患者における女性外性器: [なし ・ あり] 光線過敏症: [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 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 血液検査 | | 血中7-デヒドロコレステロールの上昇 (> 2.0mg/dL): [なし ・ あり ・ 未実施] | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 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: (年 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 | 染色体検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: () | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | FISH | 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 | 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 | 遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) DHCR7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): () | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

受給者番号() 患者氏名()

[illegible]