

| | | | | | | | | | | | | | |
|--------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------|---------------|---------------------------------------------|--|----------------------|--|-----------------------|--|-----------------------------|--|
| 告示番号 | | 91 | | 内分泌疾患 | | () | | 年度 | | 小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉 | | 1/2 | |
| 病名 | | 89 プラダー・ウィリ (Prader-Willi) 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) | | 体重 (測定日) | | kg (SD) | | BMI | | | |
| | | 年 月 日 | | 年 月 日 | | 年 月 日 | | 年 月 日 | | 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 | | 顔貌所見：前額横径の狭小：[なし ・ あり] アーモンド形の眼瞼裂：[なし ・ あり] 狭い鼻梁：[なし ・ あり] 薄い上唇と下向きの口：[なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| 症状 | 全身 | 低身長 (-2.0SD 以下)：[なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 内分泌・代謝 | 性腺機能低下：[なし ・ あり] 肥満：[なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 筋・骨格 | 筋緊張低下：[なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 精神・神経 | 過食：[なし ・ あり] 行動異常：[なし ・ あり] 精神運動発達遅滞：[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] | | | | | | | | | | | |
| | その他 | 症状 (その他)：() | | | | | | | | | | | |
| 臨床所見 (申請時) ※ 直近の状況を記載 | | | | | | | | | | | | | |
| 症状 | 全身 | 低身長 (-2.0SD 以下)：[なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 内分泌・代謝 | 性腺機能低下：[なし ・ あり] 肥満：[なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 筋・骨格 | 筋緊張低下：[なし ・ あり] | | | | | | | | | | | |
| | 精神・神経 | 過食：[なし ・ あり] 行動異常：[なし ・ あり] 精神運動発達遅滞：[なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明] | | | | | | | | | | | |
| | その他 | 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 | | AST：() U/L ALT：() U/L 中性脂肪 (TG)：() mg/dL 総コレステロール：() mg/dL IGF-1 (ソマトメジン C)：() ng/mL テストステロン：() ng/mL ・ ng/dL エストラジオール (E ₂)：() pg/mL LH：() mIU/mL FSH：() mIU/mL HbA _{1c} ：() % 血糖値 (空腹時)：() mg/dL インスリン (IRI)：() μU/mL 採血タイミング：[空腹時 ・ 食後] | | | | | | | | | | | |
| 遺伝学的検査 | 染色体検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 検体採取部位：[末梢血 ・ その他] 詳細：() 所見 (15q11-13 領域)：[欠失 ・ 片親性ダイソミー ・ 刷り込み変異 ・ 染色体転座 ・ その他] 所見 (その他)：() | | | | | | | | | | | | |
| | FISH (SNRPN 領域)：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：() | | | | | | | | | | | | |
| | メチル化試験 (SNRPN-DMR)：[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) 所見：() | | | | | | | | | | | | |

