

告示番号		22		神経・筋疾患		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉		1/2	
病名		60 シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 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		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													
症状		全身		低身長 (−1.5SD以下) : [なし ・ あり]									
		精神・神経		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]									
		筋・骨格		ミオトニア:全身性: [なし ・ あり] 局所性: [なし ・ あり] 持続性: [なし ・ あり] 発作性: [なし ・ あり]									
				脊椎後弯: [なし ・ あり] 大関節屈曲拘縮: [なし ・ あり] 骨幹端異形成: [なし ・ あり]									
		呼吸器・循環器		呼吸障害: [なし ・ あり] 詳細: ()									
		眼		斜視: [なし ・ あり] 小眼球: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり]									
		その他		高口蓋: [なし ・ あり] 眼裂狭小: [なし ・ あり] 口尖らせ仮面様顔貌: [なし ・ あり] 耳介低位: [なし ・ あり] 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 (−1.5SD以下) : [なし ・ あり]									
		精神・神経		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]									
		筋・骨格		ミオトニア:全身性: [なし ・ あり] 局所性: [なし ・ あり] 持続性: [なし ・ あり] 発作性: [なし ・ あり]									
				脊椎後弯: [なし ・ あり] 大関節屈曲拘縮: [なし ・ あり] 骨幹端異形成: [なし ・ あり]									
		呼吸器・循環器		呼吸障害: [なし ・ あり] 詳細: ()									
		眼		斜視: [なし ・ あり] 小眼球: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり]									
		その他		高口蓋: [なし ・ あり] 眼裂狭小: [なし ・ あり] 口尖らせ仮面様顔貌: [なし ・ あり] 耳介低位: [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													
生理機能検査		筋電図検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 複合反復放電: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()											
病理検査		筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 非特異的なミオパチー様所見: [なし ・ あり] パールカン免疫染色性欠損: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()											
画像検査		単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 扁平椎体: [なし ・ あり] 骨端または骨幹端異形成: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()											
遺伝学的検査		遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) パールカン (HSPG2) 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()											
検査所見 (その他)		検査所見 (その他): ()											

