

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〉		1/3	
病名		89 プラダー・ウィリ (Prader-Willi) 症候群								受付種別		☐ 新規	
保険情報		保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日											
氏名		(セイメイ) (姓)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)			
住所		郵便番号 () 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()											
生年月日		年 月 日								性別		男性 ・ 女性 ・ 性別未決定	
出生地		都道府県 () 市区町村 ()											
出生体重		g		出生週数		在胎 週 日							
発症時期		年 月 頃		記載時の年齢		満 歳 か月 日							
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		%	
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		治療 ・ 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													
最終受診日		(年 月 日)											
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：()											

