

告示番号 26 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） 1/3												
病名		2 ソトス（Sotos）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)			体重 (測定日)	kg (SD)			BMI		
			年 月 日				年 月 日					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		頭囲：()cm 頭囲SD：()										
特異的主要症状等		大頭症：[なし ・ あり] 過成長：[なし ・ あり] 頭が大きく長頭、大きい手足、前額・下顎の突出、高口蓋、眼瞼斜下、眼間分離を含む特徴的な顔貌：[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												
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：(歳 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：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()										
		FISH：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) NSD1を含む5番染色体長腕の欠失：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()										
		マイクロアレイ染色体検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) NSD1を含む5番染色体長腕の欠失：[なし ・ あり] 所見 (その他)：()										
		遺伝子検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) NSD1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)：()										

