

告示番号		38		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		4 ルビンシュタイン・テイビ（Rubinstein-Taybi）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		幅広の母指・幅広の母趾：[なし ・ あり] コルメラの延長：[なし ・ あり] 濃い眉毛、長い睫毛：[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) CREBBP遺伝子を含む16番染色体短腕の欠失：[なし ・ あり] EP300遺伝子を含む22番染色体短腕の欠失：[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) CREBBP遺伝子を含む16番染色体短腕の欠失：[なし ・ あり] EP300遺伝子を含む22番染色体短腕の欠失：[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) CREBBP遺伝子異常：[なし ・ あり] EP300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)：()													

