

告示番号													17													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		7																																															コルネリア・デランゲ（Cornelia de Lange）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（ー）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		頭囲：()cm 頭囲SD：()																																																																																																					
特異的主要症状等		眉毛癒合：[なし・あり] 薄い上口唇：[なし・あり] 小肢症：[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) 所見：()																																																																																																					
		マイクロアレイ染色体検査：[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) NIPBL遺伝子異常：[なし・あり] SMC1A遺伝子異常：[なし・あり] SMC3遺伝子異常：[なし・あり] RAD21遺伝子異常：[なし・あり] HDAC8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）：()																																																																																																					

