

告示番号 24 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		28 スミス・レムリ・オピッツ（Smith-Lemli-Opitz）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		第2趾と第3趾の合趾症（合趾となっている部分が第2趾ないし第3趾全長の1／2を超える。）：[なし ・ あり] 小頭症を伴う知的障害：[なし ・ あり] 眼瞼下垂：[なし ・ あり] 成長障害（身長ないし体重が3パーセンタイル未満）：[なし ・ あり] 口唇口蓋裂：[なし ・ あり] 46,XY 患者における女性外性器：[なし ・ あり] 光線過敏症：[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													
血液検査		血中7-デヒドロコレステロールの上昇（>2.0mg/dL）：[なし ・ あり ・ 未実施]											
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) DHCR7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）：()											

