

告示番号 37 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		31 ヤング・シンプソン（Young-Simpson）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		眼瞼裂狭小と膨らんだ頬からなる特徴的な顔貌：[なし ・ あり] 眼症状：眼瞼裂狭小を必須として付随する弱視・鼻涙管閉塞など：[なし ・ あり] 骨格異常：内反足など：[なし ・ あり] 内分泌学的異常：甲状腺機能低下症：[なし ・ あり] 外性器異常：主に男性で停留精巣及び矮小陰茎：[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) KAT6B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)：()															

