

告示番号		18		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〈継続申請用〉		1/2		
病名		36 シア・ギブス (Xia-Gibbs) 症候群						受付種別		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 転入 → ()				
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) (姓名)				以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓名)						
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) 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 (申請時) ※直近の状況を記載														
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		特徴的顔貌 (幅広い前額部、耳介低位、眼間分離、眼瞼裂斜上／眼瞼裂斜下、低い鼻梁、薄い上口唇など): [なし ・ あり]												
症 状	筋・骨格	骨折:[なし ・ あり] 脱臼:[なし ・ あり] 側彎:[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] 発達障害:[なし ・ あり ・ 不明] 自閉スペクトラム症:[なし ・ あり ・ 不明] てんかん:[なし ・ あり] 運動失調:[なし ・ あり ・ 不明]												
		呼吸器・循環器	呼吸障害:[なし ・ あり] 詳細:() 喉頭軟化症:[なし ・ あり]											
			全身	成長障害:[なし ・ あり] 低身長 (−2.0SD以下): [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 (申請時) ※直近の状況を記載													
	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) AHDC1遺伝子異常:[なし ・ あり ・ 不明] 所見:()												
		DNAメチル化解析:[未実施 ・ 実施] 実施日:(年 月 日) 所見:()												
		遺伝学的検査 (その他):()												

