

告示番号		40		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〉		1/3	
病名		39 ロスマンド・トムソン (Rothmund-Thomson) 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)				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) 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: () 低身長 (−2.0SD以下): [なし ・ あり]											
症 状	筋・骨格	骨折: [なし ・ あり] 脱臼: [なし ・ あり] 骨格異常: [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] 注意欠如多動症: [なし ・ あり ・ 不明] 限局性学習障害: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他): ()											
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり] 詳細: ()											
	皮膚・粘膜	色素沈着: [なし ・ あり] 多形皮膚萎縮症: [なし ・ あり] 日光過敏症: [なし ・ あり] 毛髪異常: [なし ・ あり] 爪異常: [なし ・ あり]											
	眼	若年性白内障: [なし ・ あり]											
	消化器	難治性下痢症: [なし ・ あり]											
	全身	毛細血管拡張症: [なし ・ あり]											
	内分泌・代謝	性腺機能低下: [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													
病理検査		皮膚生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) RECQL4蛋白欠損: [なし ・ あり ・ 不明] ANAPC1タンパク欠損: [なし ・ あり ・ 不明] 所見 (その他): ()											
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: ()											

