

告示番号		24		神経・筋疾患		()		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉		1/2	
病名		65 シュワルツ・ヤンペル (Schwartz-Jampel) 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) 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)											
症 状	全身	低身長 (−1.5SD以下): [なし ・ あり]											
	精神・神経	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]											
	筋・骨格	ミオトニア:全身性: [なし ・ あり] 局所性: [なし ・ あり] 持続性: [なし ・ あり] 発作性: [なし ・ あり]											
		脊椎後弯: [なし ・ あり] 大関節屈曲拘縮: [なし ・ あり] 骨幹端異形成: [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり] 詳細: ()											
	眼	斜視: [なし ・ あり] 小眼球: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり]											
	その他	高口蓋: [なし ・ あり] 眼裂狭小: [なし ・ あり] 口尖らせ仮面様顔貌: [なし ・ あり] 耳介低位: [なし ・ あり] 症状 (その他): ()											
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載													
症 状	全身	低身長 (−1.5SD以下): [なし ・ あり]											
	精神・神経	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]											
	筋・骨格	ミオトニア:全身性: [なし ・ あり] 局所性: [なし ・ あり] 持続性: [なし ・ あり] 発作性: [なし ・ あり]											
		脊椎後弯: [なし ・ あり] 大関節屈曲拘縮: [なし ・ あり] 骨幹端異形成: [なし ・ あり]											
	呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり] 詳細: ()											
	眼	斜視: [なし ・ あり] 小眼球: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり]											
	その他	高口蓋: [なし ・ あり] 眼裂狭小: [なし ・ あり] 口尖らせ仮面様顔貌: [なし ・ あり] 耳介低位: [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													
生理機能検査		筋電図検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 複合反復放電: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()											
病理検査		筋生検: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 非特異的なミオパチー様所見: [なし ・ あり] パールカン免疫染色性欠損: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()											
画像検査		単純X線検査 (骨): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 扁平椎体: [なし ・ あり] 骨端または骨幹端異形成: [なし ・ あり] 所見 (その他): ()											
遺伝学的検査		遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) パールカン (HSPG2) 遺伝子異常: [なし ・ あり] 遺伝子異常 (その他): ()											
検査所見 (その他)		検査所見 (その他): ()											

