告示番号 21 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	37 シャーフ・ヤング（Schaaf-Yang）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 （　　ー　　） 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	治癒 ・ 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：（　　）
症状	全身	低身長（−2.0SD以下）：[なし ・ あり]
	筋・骨格	関節拘縮：[なし ・ あり]　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] 自閉スペクトラム症：[なし ・ あり ・ 不明]
	呼吸器・循環器	睡眠時無呼吸：[なし ・ あり] 呼吸障害（その他）：（　　）
	消化器	胃食道逆流症：[なし ・ あり]　便秘：[なし ・ あり]
	内分泌・代謝	性腺機能低下：[なし ・ あり]
	眼	斜視：[なし ・ あり] 眼症状（その他）：（　　）
	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）　MAGEL2遺伝子異常：[なし ・ あり] 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）：（　　）

受給者番号（　　）　患者氏名（　　）

告示番号 21 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〉

その他の所見（申請時）　※直近の状況を記載		
合併症	循環器	循環器疾患の合併：[　なし　・　あり　]　※循環器疾患の合併ありの場合には、該当する主病名に対応する慢性心疾患群の意見書も合わせて提出すること 主病名：（　　） 副病名1：（　　）　副病名2：（　　）
合併症		合併症（その他）：（　　）
家族歴		本疾患の家族歴：[　なし　・　あり　・　不明　] 詳細：（　　）

経過（申請時）　※直近の状況を記載	
薬物療法	強心薬：[　なし　・　あり　]　利尿薬：[　なし　・　あり　]　抗不整脈薬：[　なし　・　あり　] 抗血小板薬：[　なし　・　あり　]　抗凝固薬：[　なし　・　あり　]　末梢血管拡張薬：[　なし　・　あり　] βブロッカー：[　なし　・　あり　]　抗てんかん薬：[　なし　・　あり　] 薬物療法（その他）：（　　）
呼吸管理	酸素療法：[　なし　・　あり　]　経鼻エアウェイ：[　なし　・　あり　]　非侵襲的陽圧換気療法：[　なし　・　あり　] 気管切開管理：[　なし　・　あり　]　人工呼吸管理：[　なし　・　あり　]
栄養管理	経管栄養（腸瘻・胃瘻含む）：[　なし　・　あり　]　中心静脈栄養：[　なし　・　あり　]
治療	治療（その他）：（　　）
今後の治療方針	今後の治療方針：（　　）
	治療見込み期間（入院）　開始日：（　　年　　月　　日）　終了日：（　　年　　月　　日） 治療見込み期間（外来）　開始日：（　　年　　月　　日）　終了日：（　　年　　月　　日）　通院頻度：（　　）回／月
就学・就労状況	就学前　・　小中学校（　通常学級　・　通級　・　特別支援学級　）　・　特別支援学校（　小中学部　・　専攻科を含む高等部　）　・　高等学校（専攻科を含む）　・ 高等専門学校　・　専門学校／専修学校など　・　大学（短期大学を含む）　・　就労（就学中の就労も含む）　・　未就学かつ未就労　・ その他（　　）

医療機関・医師署名

上記の通り診断します。

医療機関名　　記載年月日　　年　　月　　日
医療機関所在地　　診断年月日　　年　　月　　日
電話番号

診療科
医師名
小児慢性特定疾病 指定医番号　（　　）

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年　　月　　日
公費負担者番号	
認定結果	[　認定　・　不認定　]
研究同意の有無	[　有　・　無　]
受給者番号	受給者番号　（　　）　有効期限　　年　　月　　日
階層区分	[　生活保護　・　低所得Ⅰ　・　低所得Ⅱ　・　一般所得Ⅰ　・　一般所得Ⅱ　・　上位所得　・　その他　]
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