

告示番号		4		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		24 先天性大脳白質形成不全症						受付種別		<input type="checkbox"/> 新規					
受給者番号				受診日		年 月 日									
ふりがな 氏名 (Alphabet)						(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)									
生年月日		年 月 日		意見書記載時の年齢		歳 か月 日		性別		男 ・ 女 ・ 性別未決定					
出生体重		g		出生週数		在胎 週 日		出生時に住民登録をした所		() 都道府県 () 市区町村					
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			
発病時期		年 月 頃		初診日		年 月 日									
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 ()													
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 (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															
病型		ペリツェウス・メルツバッハ病 ・ ペリツェウス・メルツバッハ様病1 ・ 基底核及び小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症 ・ 18q欠失症候群 ・ アラン・ハートドン・グドリー症候群 ・ Hsp60シャペロン病 ・ サラ病 ・ 小脳萎縮と脳梁低形成を伴うびまん性大脳白質形成不全症 ・ 先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症 ・ 失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症 ・ 脱髄型末梢神経障害、中枢性髄鞘形成不全症、ワーデンバーグ症候群、ヒルシュスプルング病 ・ 病型 (その他):()													
身体所見		小頭症 (−2.0SD以下): [なし ・ あり] 大頭症 (+2.0SD以上): [なし ・ あり]													
症状		全身		低身長 (−1.5SD以下): [なし ・ あり] 経口摂取困難: [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] てんかん: [なし ・ あり] 末梢神経障害: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 企図振戦: [なし ・ あり] 測定障害: [なし ・ あり] 変換障害: [なし ・ あり] 緩弱言語: [なし ・ あり] 病的反射: [なし ・ あり] 腱反射亢進: [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] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他):()											
				不随意運動:ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明] アテトーゼ: [なし ・ あり]											
				筋・骨格		筋緊張低下: [なし ・ あり ・ 不明] 筋固縮: [なし ・ あり ・ 不明] 側彎: [なし ・ あり] 股関節脱臼: [なし ・ あり]									
				呼吸器・循環器		喘鳴: [なし ・ あり] 反復する下気道感染: [なし ・ あり] 呼吸困難: [なし ・ あり] 詳細: ()									
				内分泌・代謝		性腺機能低下: [なし ・ あり]									
		眼		眼振: [なし ・ あり] 発症時期: ()日 斜視: [なし ・ あり] 白内障: [なし ・ あり] 近視: [なし ・ あり] 眼症状 (その他):()											
		耳鼻咽喉		伝音性難聴: [なし ・ あり]											
		その他		歯牙形成不全: [なし ・ あり] 顔面正中低形成: [なし ・ あり] 落ちくぼんだ眼: [なし ・ あり] 鯉様口: [なし ・ あり] 発熱時の症状悪化: [なし ・ あり] 皮膚・毛髪・虹彩の色素異常: [なし ・ あり] 症状 (その他):()											
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載															
病型		ペリツェウス・メルツバッハ病 ・ ペリツェウス・メルツバッハ様病1 ・ 基底核及び小脳萎縮を伴う髄鞘形成不全症 ・ 18q欠失症候群 ・ アラン・ハートドン・グドリー症候群 ・ Hsp60シャペロン病 ・ サラ病 ・ 小脳萎縮と脳梁低形成を伴うびまん性大脳白質形成不全症 ・ 先天性白内障を伴う髄鞘形成不全症 ・ 失調、歯牙低形成を伴う髄鞘形成不全症 ・ 脱髄型末梢神経障害、中枢性髄鞘形成不全症、ワーデンバーグ症候群、ヒルシュスプルング病 ・ 病型 (その他):()													
身体所見		小頭症 (−2.0SD以下): [なし ・ あり] 大頭症 (+2.0SD以上): [なし ・ あり]													
症状		全身		低身長 (−1.5SD以下): [なし ・ あり] 経口摂取困難: [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] てんかん: [なし ・ あり] 末梢神経障害: [なし ・ あり] 小脳性運動失調: [なし ・ あり ・ 不明] 企図振戦: [なし ・ あり] 測定障害: [なし ・ あり] 変換障害: [なし ・ あり] 緩弱言語: [なし ・ あり] 病的反射: [なし ・ あり] 腱反射亢進: [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] 限局性学習症: [なし ・ あり ・ 不明] 発達障害 (その他):()											
				不随意運動:ジストニア: [なし ・ あり ・ 不明] アテトーゼ: [なし ・ あり]											
				筋・骨格		筋緊張低下: [なし ・ あり ・ 不明] 筋固縮: [なし ・ あり ・ 不明] 側彎: [なし ・ あり] 股関節脱臼: [なし ・ あり]									
				呼吸器・循環器		喘鳴: [なし ・ あり] 反復する下気道感染: [なし ・ あり] 呼吸困難: [なし ・ あり] 詳細: ()									
				内分泌・代謝		性腺機能低下: [なし ・ あり]									

受給者番号（		患者氏名（		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉		2/2	
告示番号		4		神経・筋疾患					
	眼	眼振：[なし ・ あり] 発症時期：()日 斜視：[なし ・ あり] 白内障：[なし ・ あり] 近視：[なし ・ あり] 眼症状（その他）：()							
	耳鼻咽喉	伝音性難聴：[なし ・ あり]							
	その他	歯牙形成不全：[なし ・ あり] 顔面正中低形成：[なし ・ あり] 落ちくぼんだ眼：[なし ・ あり] 鯉様口：[なし ・ あり] 発熱時の症状悪化：[なし ・ あり] 皮膚・毛髪・虹彩の色素異常：[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									
血液検査		TSH：()μIU/mL free T ₃ ：()pg/mL free T ₄ ：()ng/dL							
生理機能検査	脳波検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()								
	神経伝導検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()								
	聴性脳幹反応（ABR）検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()								
画像検査		MRI検査（頭部）：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()							
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] DQまたはIQ値：() 検査名（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) PLP1遺伝子異常： [なし ・ あり] GJC2遺伝子異常： [なし ・ あり] TUBB4A遺伝子異常： [なし ・ あり] MBP遺伝子異常： [なし ・ あり] SLC16A2遺伝子異常： [なし ・ あり] HSPD1遺伝子異常： [なし ・ あり] SLC17A5遺伝子異常： [なし ・ あり] POLR3B遺伝子異常： [なし ・ あり] FAM126A遺伝子異常： [なし ・ あり] POLR3A遺伝子異常： [なし ・ あり] SOX10遺伝子異常： [なし ・ あり] POLR1C遺伝子異常： [なし ・ あり] 所見：() 遺伝子異常（その他）：()							
検査所見（その他）		検査所見（その他）：()							
検査所見（申請時） ※直近の状況を記載									
血液検査		TSH：()μIU/mL free T ₃ ：()pg/mL free T ₄ ：()ng/dL							
生理機能検査	脳波検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()								
	神経伝導検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()								
	聴性脳幹反応（ABR）検査：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()								
画像検査		MRI検査（頭部）：[未実施 ・ 実施] 実施日：(年 月 日) 所見：()							
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] DQまたはIQ値：() 検査名（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) PLP1遺伝子異常： [なし ・ あり] GJC2遺伝子異常： [なし ・ あり] TUBB4A遺伝子異常： [なし ・ あり] MBP遺伝子異常： [なし ・ あり] SLC16A2遺伝子異常： [なし ・ あり] HSPD1遺伝子異常： [なし ・ あり] SLC17A5遺伝子異常： [なし ・ あり] POLR3B遺伝子異常： [なし ・ あり] FAM126A遺伝子異常： [なし ・ あり] POLR3A遺伝子異常： [なし ・ あり] SOX10遺伝子異常： [なし ・ あり] POLR1C遺伝子異常： [なし ・ あり] 所見：() 遺伝子異常（その他）：()							
検査所見（その他）		検査所見（その他）：()							
その他の所見（申請時） ※直近の状況を記載									
合併症		合併症：[なし ・ あり] 詳細：()							
経過（申請時） ※直近の状況を記載									
薬物療法		抗てんかん薬：[なし ・ あり] 薬物療法（その他）：()							
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]							
呼吸管理		酸素療法：[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] 気管挿管：[なし ・ あり] 人工呼吸管理：[なし ・ あり]							
手術		てんかん外科手術：[未実施 ・ 実施予定 ・ 実施済] 実施日：(年 月 日) 術式：() 所見：() 治療効果：[著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]							
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							
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							
医療機関住所		診療科 医師名 (印) 小児慢性特定疾病 指定医番号 ()							