

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 26 先天性大脳白質形成不全症
受給者番号
受診日
年 月 日
受付種別
新規

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
肥満度
%

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

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・ハートン・ダドリー症候群・Hsp60シヤペロン病・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
大頭症(-2.0SD以下):[なし・あり]
大頭症(+2.0SD以上):[なし・あり]
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・ハートン・ダドリー症候群・Hsp60シヤペロン病・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
大頭症(-2.0SD以下):[なし・あり]
大頭症(+2.0SD以上):[なし・あり]
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]

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) **2/2**

| | |
|------|---|
| 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 | |
| | 小児慢性特定疾病 指定医番号 () | | |