

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 (継続申請用)		1/2	
病名	26 先天性大脳白質形成不全症								受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()			
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					
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(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):()												
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):()												

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 (継続申請用)	2/2
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
医療機関住所					年 月 日
				診療科	
				医師名	
				小児慢性特定疾病 指定医番号 ()	