

告示番号		94		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)		1/3	
病名	76 ビタミンB6依存性てんかん							受付種別	<input type="checkbox"/> 新規				
受給者番号				受診日	年 月 日								
ふりがな							(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	年 月 日			年 月 日	年 月 日			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													
身体所見	小頭症(-2.0SD以下):[なし・あり] 頭囲:()cm 頭囲SD:() 身体所見(その他):()												
症状	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] 嚥下障害:[なし・あり] 不随意運動:[なし・あり・不明] 麻痺:[なし・あり・不明] 運動失調:[なし・あり・不明]											
		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):()											
		易刺激性:[なし・あり・不明] 自傷行動:[なし・あり・不明] 行動異常(その他):()											
		てんかん:[なし・あり] 頻度:[日単位・週単位・月単位・年単位] てんかん重積発作:[なし・あり] 強直間代発作:[なし・あり] 強直発作:[なし・あり] ミオクローニー発作:[なし・あり] 脱力発作:[なし・あり] てんかん性スパズム(点頭発作):[なし・あり] 焦点発作:[なし・あり] 非定型欠神発作:[なし・あり] てんかん発作(その他):()											
		筋緊張低下:体幹:[なし・あり・不明] 四肢:[なし・あり・不明]											
		筋緊張亢進:体幹:[なし・あり・不明] 四肢:[なし・あり・不明]											
		呼吸器・循環器 呼吸障害:[なし・あり] 詳細:()											
皮膚・粘膜	色素異常:[なし・あり] 詳細:() 皮膚所見(その他):()												
その他	体温調節異常:[なし・あり] 症状(その他):()												
臨床所見(申請時) ※直近の状況を記載													
身体所見	小頭症(-2.0SD以下):[なし・あり] 頭囲:()cm 頭囲SD:() 身体所見(その他):()												
症状	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] 嚥下障害:[なし・あり] 不随意運動:[なし・あり・不明] 麻痺:[なし・あり・不明] 運動失調:[なし・あり・不明]											
		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):()											
		易刺激性:[なし・あり・不明] 自傷行動:[なし・あり・不明] 行動異常(その他):()											
		てんかん:[なし・あり] 頻度:[日単位・週単位・月単位・年単位] てんかん重積発作:[なし・あり] 強直間代発作:[なし・あり] 強直発作:[なし・あり] ミオクローニー発作:[なし・あり] 脱力発作:[なし・あり] てんかん性スパズム(点頭発作):[なし・あり] 焦点発作:[なし・あり] 非定型欠神発作:[なし・あり] てんかん発作(その他):()											
		筋緊張低下:体幹:[なし・あり・不明] 四肢:[なし・あり・不明]											
		筋緊張亢進:体幹:[なし・あり・不明] 四肢:[なし・あり・不明]											
		呼吸器・循環器 呼吸障害:[なし・あり] 詳細:()											
皮膚・粘膜	色素異常:[なし・あり] 詳細:() 皮膚所見(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 (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	代謝マーカー検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ピリドキシン (PN): ()ng/mL ピリドキサル (PL): ()ng/mL ・ nmol/L ピリドキサミン (PM): ()ng/mL ピリドキサルリン酸 (PLP): ()nmol/L 4-ピリドキシン酸: ()nmol/L α-アミノアジピン酸セミアルデヒドデヒド (α-AASA): ()μmol/L ビベコリン酸: ()μmol/L 血液検査 (その他): ()
尿検査	代謝マーカー検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) α-アミノアジピン酸セミアルデヒドデヒド (α-AASA): ()μmol/mol Cr 6-オキシピベコリン酸: [陰性 ・ 陽性] 尿検査 (その他): ()
髄液検査	代謝マーカー検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ピリドキシン (PN): ()ng/mL ピリドキサル (PL): ()ng/mL ・ nmol/L ピリドキサミン (PM): ()ng/mL ピリドキサルリン酸 (PLP): ()nmol/L 4-ピリドキシン酸: ()nmol/L α-アミノアジピン酸セミアルデヒドデヒド (α-AASA): ()μmol/L ビベコリン酸: ()μmol/L 髄液検査 (その他): ()
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見 (その他): ()
画像検査	CT検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	CT検査 (その他): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	画像検査 (その他): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 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] 検査名 (その他): () DQまたはIQ値: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ALDH7A1遺伝子異常: [なし ・ あり] PNPO遺伝子異常: [なし ・ あり] PLPBP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): ()
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載	
血液検査	代謝マーカー検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ピリドキシン (PN): ()ng/mL ピリドキサル (PL): ()ng/mL ・ nmol/L ピリドキサミン (PM): ()ng/mL ピリドキサルリン酸 (PLP): ()nmol/L 4-ピリドキシン酸: ()nmol/L α-アミノアジピン酸セミアルデヒドデヒド (α-AASA): ()μmol/L ビベコリン酸: ()μmol/L 血液検査 (その他): ()
尿検査	代謝マーカー検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) α-アミノアジピン酸セミアルデヒドデヒド (α-AASA): ()μmol/mol Cr 6-オキシピベコリン酸: [陰性 ・ 陽性] 尿検査 (その他): ()
髄液検査	代謝マーカー検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ピリドキシン (PN): ()ng/mL ピリドキサル (PL): ()ng/mL ・ nmol/L ピリドキサミン (PM): ()ng/mL ピリドキサルリン酸 (PLP): ()nmol/L 4-ピリドキシン酸: ()nmol/L α-アミノアジピン酸セミアルデヒドデヒド (α-AASA): ()μmol/L ビベコリン酸: ()μmol/L 髄液検査 (その他): ()
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見 (その他): ()
画像検査	CT検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	CT検査 (その他): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()

画像検査	画像検査 (その他): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
	部位: ()		
	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・ピネー式 ・ 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	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
	ALDH7A1遺伝子異常: [なし ・ あり] PNPO遺伝子異常: [なし ・ あり] PLPBP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): ()		
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: ()		
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	ビタミンB6製剤: [なし ・ あり] 種類: [ピリドキシン ・ ピリドキサルリン酸] 使用量: ()mg/kg/day		
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]		
	詳細: ()		
	抗てんかん薬: [なし ・ あり] 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]		
	詳細: ()		
	ACTH療法: [なし ・ あり] 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]		
	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]		
	ケトン食: [なし ・ あり] 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]		
	食事療法 (その他): ()		
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 ()		