

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 (継続申請用)	1/2
-------------	-----------	---------------	-----	-----------	-------------------------------	------------

病名	76 ビタミンB6依存性てんかん					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		
	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(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] てんかん性スバズム(點頭発作): [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・骨格 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(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 ピペコリン酸: ()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-オキソピペコリン酸: [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 ピペコリン酸: ()μmol/L 髄液検査(その他):()										

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 (継続申請用) **2/2**

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・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)：()		
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 ()		