

告示番号 91 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 86 WDR45関連神経変性症 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

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] 独歩獲得: [なし・あり] 独歩獲得時年齢: () 歳 か月 精神運動機能の退行: [なし・あり] 言語発達遅滞: [なし・あり・不明] 常同運動: [なし・あり] 不随意運動: [なし・あり・不明] ジストニア: [なし・あり・不明] ジストニア・パーキンソンズム: [なし・あり・不明] すくみ足: [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] 発達障害(その他): () てんかん: [なし・あり] 発作型: () 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] 麻痺: [なし・あり・不明] 部位: () 詳細: () 運動失調: [なし・あり・不明] 詳細: () 精神症状: [なし・あり] 詳細: () 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] 筋固縮: [なし・あり・不明] 筋直直: [なし・あり・不明] その他 発汗障害: [なし・あり] 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

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] 独歩獲得: [なし・あり] 独歩獲得時年齢: () 歳 か月 精神運動機能の退行: [なし・あり] 言語発達遅滞: [なし・あり・不明] 常同運動: [なし・あり] 不随意運動: [なし・あり・不明] ジストニア: [なし・あり・不明] ジストニア・パーキンソンズム: [なし・あり・不明] すくみ足: [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] 発達障害(その他): () てんかん: [なし・あり] 発作型: () 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] 麻痺: [なし・あり・不明] 部位: () 詳細: () 運動失調: [なし・あり・不明] 詳細: () 精神症状: [なし・あり] 詳細: () 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] 筋固縮: [なし・あり・不明] 筋直直: [なし・あり・不明] その他 発汗障害: [なし・あり] 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	ヘモグロビン (Hb) : ()g/dL AST : ()U/L 血清鉄 (Fe) : ()μg/dL フェリチン : ()ng/mL ・ 未実施 NSE : ()ng/mL ・ 未実施
生理機能検査	脳波検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 高振幅速波 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()
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] 検査名 (その他) : () DQまたはIQ値 : ()
眼科学的検査	眼科学的検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) WDR45遺伝子異常 : [なし ・ あり] 詳細 : () 遺伝子検査 (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	ヘモグロビン (Hb) : ()g/dL AST : ()U/L 血清鉄 (Fe) : ()μg/dL フェリチン : ()ng/mL ・ 未実施 NSE : ()ng/mL ・ 未実施
生理機能検査	脳波検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 高振幅速波 : [なし ・ あり] 所見 (その他) : ()
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] 検査名 (その他) : () DQまたはIQ値 : ()
眼科学的検査	眼科学的検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) 所見 : ()
遺伝学的検査	遺伝子検査 : [未実施 ・ 実施] 実施日 : (年 月 日) WDR45遺伝子異常 : [なし ・ あり] 詳細 : () 遺伝子検査 (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] 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]
	ボツリヌス療法 : [なし ・ あり] 治療効果 : [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]
	筋弛緩薬 : [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) : ()
手術	髄腔内パクロフェン療法 : [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 ()