

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		23 先天性大脳白質形成不全症						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			
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・ハートドン・グドリー症候群 ・ 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):( )											
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・ハートドン・グドリー症候群 ・ 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 ]									

受給者番号（		患者氏名（		年度		小児慢性特定疾病 医療意見書（新規申請用）		2/2	
告示番号		4		神経・筋疾患					
	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 <sub>3</sub> ：( )pg/mL free T <sub>4</sub> ：( )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 <sub>3</sub> ：( )pg/mL free T <sub>4</sub> ：( )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 (印) 小児慢性特定疾病 指定医番号 ( )							