

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)		1/3
-------------	----------	---	--	------------

病名	26 先天性大脳白質形成不全症				受付種別	<input type="checkbox"/> 新規					
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 ()		資格取得年月日 年 月 日								
氏名	(セイメイ) (姓名)			以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓名)					
住所	郵便番号 () 都道府県 () 市区町村 () 丁目番地等 ()										
生年月日	年 月 日					性別	男性 ・ 女性 ・ 性別未決定				
出生地	都道府県 () 市区町村 ()										
出生体重	g		出生週数		在胎 週 日						
発症時期	年 月 頃		記載時の年齢		満 歳 月 日						
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		肥満度	%				
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											
最終受診日	(年 月 日)										
病型	ペリツェウス・メルツパッハ病 ・ ペリツェウス・メルツパッハ様病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・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・メルツパッハ病 ・ ペリツェウス・メルツパッハ様病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・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]										

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)		2/3		
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 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):	()											
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 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):	()											
遺伝学的検査	遺伝子検査:	[未実施 ・ 実施]		実施日: ()年 ()月 ()日								
	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						
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 ()											

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〉	3/3
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
医療機関所在地				診断年月日	年	月 日
電話番号				診療科		
				医師名		
				小児慢性特定疾病 指定医番号 ()		

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[認定 ・ 不認定]
研究同意の有無	[有 ・ 無]
受給者番号	受給者番号 () 有効期限 年 月 日
階層区分	[生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他]
保険情報	保険者番号 () 被保険者記号 () 被保険者番号 () 被保険者個人単位枝番 () 資格取得年月日 年 月 日