

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 (継続申請用) **1/2**

病名	26 先天性大脳白質形成不全症			受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ()		
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 か月 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		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 (申請時) ※直近の状況を記載							
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]						
内分泌・代謝	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]						
耳鼻咽喉	眼症状 (その他): ()						
その他	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]						
その他	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]						
その他	症状 (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): ()							

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 (継続申請用)	2/2
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				
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 ()				
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