

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		28 先天性大脳白質形成不全病								受付種別		☐ 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)						以前の登録氏名 (変更のある場合)		(セイメイ) (姓)				
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) 年 月 日		体重 (測定日)		kg (SD) 年 月 日				BMI		
												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、ヒルシュスブルング病 ・ 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、ヒルシュスブルング病 ・ 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]											

