

告示番号	94	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)	1/4
病名	76 ビタミンB6依存性てんかん				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	か月 日	
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm (SD)		体重 (測定日)	kg (SD)	
	年 月 日			年 月 日	BMI	%
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)					
身体所見	小頭症 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 頭囲:()cm 頭囲SD:() 身体所見 (その他):()					
症状	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]				
		嚥下障害: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明] 麻痺: [なし ・ あり ・ 不明]				
		運動失調: [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]				
		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):()				
		易刺激性: [なし ・ あり ・ 不明] 自傷行動: [なし ・ あり ・ 不明] 行動異常 (その他):()				
		てんかん: [なし ・ あり] 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]				
		強直間代発作: [なし ・ あり] 強直発作: [なし ・ あり] ミオクローニー発作: [なし ・ あり] 脱力発作: [なし ・ あり]				
てんかん性スバズム (点頭発作): [なし ・ あり] 焦点発作: [なし ・ あり] 非定型欠伸発作: [なし ・ あり]						
てんかん発作 (その他):()						
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]			
呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり] 詳細:()					
皮膚・粘膜	色素異常: [なし ・ あり] 詳細:()					
	皮膚所見 (その他):()					
その他	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						
身体所見	小頭症 (-2.0SD以下): [なし ・ あり] 頭囲:()cm 頭囲SD:() 身体所見 (その他):()					
症状	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]				
		嚥下障害: [なし ・ あり] 不随意運動: [なし ・ あり ・ 不明] 麻痺: [なし ・ あり ・ 不明]				
		運動失調: [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]				
		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):()				
		易刺激性: [なし ・ あり ・ 不明] 自傷行動: [なし ・ あり ・ 不明] 行動異常 (その他):()				
		てんかん: [なし ・ あり] 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]				
		強直間代発作: [なし ・ あり] 強直発作: [なし ・ あり] ミオクローニー発作: [なし ・ あり] 脱力発作: [なし ・ あり]				
てんかん性スバズム (点頭発作): [なし ・ あり] 焦点発作: [なし ・ あり] 非定型欠伸発作: [なし ・ あり]						
てんかん発作 (その他):()						
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]			
呼吸器・循環器	呼吸障害: [なし ・ あり] 詳細:()					
皮膚・粘膜	色素異常: [なし ・ あり] 詳細:()					
	皮膚所見 (その他):()					
その他	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	代謝マーカー検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ピリドキシン (PN): ()ng/mL ピリドキサル (PL): ()ng/mL ・ nmol/L ピリドキサミン (PM): ()ng/mL ピリドキサルリン酸 (PLP): ()nmol/L 4-ピリドキシン酸: ()nmol/L α-アミノアジピン酸セミアルデヒドデヒド (α-AASA): ()μmol/L ビベコリン酸: ()μmol/L 血液検査 (その他): ()
尿検査	代謝マーカー検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) α-アミノアジピン酸セミアルデヒドデヒド (α-AASA): ()μmol/mol Cr 6-オキシピベコリン酸: [陰性 ・ 陽性] 尿検査 (その他): ()
髄液検査	代謝マーカー検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ピリドキシン (PN): ()ng/mL ピリドキサル (PL): ()ng/mL ・ nmol/L ピリドキサミン (PM): ()ng/mL ピリドキサルリン酸 (PLP): ()nmol/L 4-ピリドキシン酸: ()nmol/L α-アミノアジピン酸セミアルデヒドデヒド (α-AASA): ()μmol/L ビベコリン酸: ()μmol/L 髄液検査 (その他): ()
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見 (その他): ()
画像検査	CT検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	CT検査 (その他): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	画像検査 (その他): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 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: ()
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ALDH7A1遺伝子異常: [なし ・ あり] PNPO遺伝子異常: [なし ・ あり] PLPBP遺伝子異常: [なし ・ あり] 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	代謝マーカー検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ピリドキシン (PN): ()ng/mL ピリドキサル (PL): ()ng/mL ・ nmol/L ピリドキサミン (PM): ()ng/mL ピリドキサルリン酸 (PLP): ()nmol/L 4-ピリドキシン酸: ()nmol/L α-アミノアジピン酸セミアルデヒドデヒド (α-AASA): ()μmol/L ビベコリン酸: ()μmol/L 血液検査 (その他): ()
尿検査	代謝マーカー検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) α-アミノアジピン酸セミアルデヒドデヒド (α-AASA): ()μmol/mol Cr 6-オキシピベコリン酸: [陰性 ・ 陽性] 尿検査 (その他): ()
髄液検査	代謝マーカー検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) ピリドキシン (PN): ()ng/mL ピリドキサル (PL): ()ng/mL ・ nmol/L ピリドキサミン (PM): ()ng/mL ピリドキサルリン酸 (PLP): ()nmol/L 4-ピリドキシン酸: ()nmol/L α-アミノアジピン酸セミアルデヒドデヒド (α-AASA): ()μmol/L ビベコリン酸: ()μmol/L 髄液検査 (その他): ()
生理機能検査	脳波検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見 (その他): ()
画像検査	CT検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()
	CT検査 (その他): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 部位: () 所見: ()
	MRI検査 (頭部): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日) 所見: ()

画像検査	画像検査 (その他): [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
	部位: ()		
	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: ()		
遺伝学的検査	遺伝子検査: [未実施 ・ 実施] 実施日: (年 月 日)		
	ALDH7A1遺伝子異常: [なし ・ あり] PNPO遺伝子異常: [なし ・ あり] PLPBP遺伝子異常: [なし ・ あり]		
	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: ()		
家族歴	本疾患の家族歴: [なし ・ あり ・ 不明]		
	詳細: ()		
経過 (申請時) ※直近の状況を記載			
薬物療法	ビタミンB6製剤: [なし ・ あり] 種類: [ピリドキシン ・ ピリドキサルリン酸] 使用量: ()mg/kg/day		
	治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]		
	詳細: ()		
	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]		
	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]		
	ケトン食: [なし ・ あり] 治療効果: [著効 ・ 有効 ・ 不変 ・ 悪化 ・ 判定不能]		
	食事療法 (その他): ()		
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