

139-9 先天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)

## ■ 患者情報

|         |                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                  |                   |  |
|---------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------|--|
| 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<br>個人単位枝番    |  |
|         | 資格取得<br>年月日                                                                                                                                                                      | 西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日 | *以降、数字は<br>右詰めで記入 |  |
| 氏名      | セイ                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                  | メイ                |  |
|         | 姓                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                  | 名                 |  |
| 以前の登録氏名 | セイ                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                  | メイ                |  |
|         | 姓                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                  | 名                 |  |
| 住所      | 郵便番号                                                                                                                                                                             | <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> - <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>        |                   |  |
|         | 都道府県                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                  |                   |  |
|         | 市区町村                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                  |                   |  |
|         | 丁目番地等                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                  |                   |  |
| 生年月日    | 西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月 <input type="text"/> <input type="text"/> 日 |                                                                                                                                                                                  |                   |  |
| 性別      | <input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                  |                   |  |
| 出生地     | 都道府県                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                  |                   |  |
|         | 市区町村                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                  |                   |  |

■ 基本情報

|                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
| 家族歴                                                                                           | <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |  |
|                                                                                               | 発症者続柄                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |  |
|                                                                                               | <input type="checkbox"/> 1. 父 <input type="checkbox"/> 2. 母 <input type="checkbox"/> 3. 子 <input type="checkbox"/> 4. 同胞（男性）<br><input type="checkbox"/> 5. 同胞（女性） <input type="checkbox"/> 6. 祖父（父方） <input type="checkbox"/> 7. 祖母（父方）<br><input type="checkbox"/> 8. 祖父（母方） <input type="checkbox"/> 9. 祖母（母方） <input type="checkbox"/> 10. いとこ<br><input type="checkbox"/> 11. その他    *11 を選択の場合、以下に記入 |  |
|                                                                                               | 続柄                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |  |
|                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |
| 発症時期                                                                                          | 西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月                                                                                                                                                                                                                                                                       |  |
| 社会保障                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |
| 介護認定                                                                                          | <input type="checkbox"/> 1. 要介護 <input type="checkbox"/> 2. 要支援 <input type="checkbox"/> 3. なし                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |  |
| 要介護度                                                                                          | <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5                                                                                                                                                                                                                                                                     |  |
| 生活状況                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |
| 移動の程度                                                                                         | <input type="checkbox"/> 1. 歩き回るのに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある<br><input type="checkbox"/> 3. 寝たきりである                                                                                                                                                                                                                                                                                       |  |
| 身の回りの管理                                                                                       | <input type="checkbox"/> 1. 洗面や着替えに問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある<br><input type="checkbox"/> 3. 自分でできない                                                                                                                                                                                                                                                                                      |  |
| ふだんの活動                                                                                        | <input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. いくらか問題がある<br><input type="checkbox"/> 3. 行うことができない                                                                                                                                                                                                                                                                                           |  |
| 痛み／不快感                                                                                        | <input type="checkbox"/> 1. ない <input type="checkbox"/> 2. 中程度ある <input type="checkbox"/> 3. ひどい                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |  |
| 不安／ふさぎ込み                                                                                      | <input type="checkbox"/> 1. 問題はない <input type="checkbox"/> 2. 中程度<br><input type="checkbox"/> 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる                                                                                                                                                                                                                                                                                         |  |
| 手帳取得状況                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |
| 身体障害者手帳                                                                                       | <input type="checkbox"/> 1. なし<br><input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1 級 <input type="checkbox"/> 2 級 <input type="checkbox"/> 3 級 <input type="checkbox"/> 4 級 <input type="checkbox"/> 5 級 <input type="checkbox"/> 6 級）                                                                                                                                                         |  |
| 療育手帳                                                                                          | <input type="checkbox"/> 1. なし <input type="checkbox"/> 2. あり                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |  |
| 精神障害者<br>保健福祉手帳<br>（障害者手帳）                                                                    | <input type="checkbox"/> 1. なし<br><input type="checkbox"/> 2. あり（等級 <input type="checkbox"/> 1 級 <input type="checkbox"/> 2 級 <input type="checkbox"/> 3 級）                                                                                                                                                                                                                                                |  |
| 人工呼吸器等装着者認定基準に該当                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |
| <input type="checkbox"/> 1. する <input type="checkbox"/> 2. しない <input type="checkbox"/> 3. 不明 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

|                                    |                                |                                 |
|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| Aのうち1.2.を含む2つ以上とBの1.および2.または3.を満たす | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 |
|------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|

A. 症状

|                                                   |                                |                                 |                                |
|---------------------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|
| 1. 痙性四肢麻痺あるいは下肢麻痺                                 | <input type="checkbox"/> 1. あり | <input type="checkbox"/> 2. なし  | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 2. 白内障                                            | <input type="checkbox"/> 1. あり | <input type="checkbox"/> 2. なし  | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 3. 精神運動発達遅滞                                       | <input type="checkbox"/> 1. あり | <input type="checkbox"/> 2. なし  | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 4. 小脳障害：体幹・四肢の失調症状、企図振戦、<br>小児期には測定障害、変換障害、緩弱言語など | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 5. 末梢神経障害：筋力低下と下肢遠位筋の萎縮                           | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |

B. 検査所見

|                                                           |                                |                                 |                                |
|-----------------------------------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|
| 1. MRI 画像所見：T2 強調画像で、白質にび漫性の<br>高信号領域（脱髄性疾患の所見のあるものは除外する） | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 2. 末梢神経伝導速度の低下                                            | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 3. 遺伝子解析：FAM126A 異常                                       | <input type="checkbox"/> 1. 該当 | <input type="checkbox"/> 2. 非該当 | <input type="checkbox"/> 3. 不明 |

■ 重症度分類に関する事項

Cailloux らの分類

|                                                                                                                                                                                                                                                        |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Form 0 運動発達なし<br><input type="checkbox"/> Form 1 定頸まで獲得（2～4 歳の間に）<br><input type="checkbox"/> Form 2 座位まで獲得（2～5 歳の間に）<br><input type="checkbox"/> Form 3 座位を獲得（1～2 歳の間に）後、補助歩行まで可能<br><input type="checkbox"/> Form 4 自立歩行が可能 |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

### modified Rankin Scale (mRS)

- ☐ 0. まったく症候がない
- ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
- ☐ 2. 軽度の障害  
（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
- ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
- ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
- ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

### 食事・栄養

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

### 呼吸

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

### ■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など \*500文字以内

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

|        |                                                                                                                                                 |                                                                                                                         |                                                            |
|--------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------|
| 使用の有無  | <input type="checkbox"/> 1. あり                                                                                                                  |                                                                                                                         |                                                            |
| 開始時期   | 西暦 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 年 <input type="text"/> <input type="text"/> 月            |                                                                                                                         |                                                            |
| 離脱の見込み | <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし                                                                                   |                                                                                                                         |                                                            |
| 種類     | <input type="checkbox"/> 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器<br><input type="checkbox"/> 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器                                                   |                                                                                                                         |                                                            |
| 施行状況   | <input type="checkbox"/> 1. 間欠的施行 <input type="checkbox"/> 2. 夜間に継続的に施行<br><input type="checkbox"/> 3. 一日中施行 <input type="checkbox"/> 4. 現在は未施行 |                                                                                                                         |                                                            |
| 生活状況   | 食事                                                                                                                                              | <input type="checkbox"/> 自立                                                                                             | <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 |
|        | 車椅子とベッド間の移動                                                                                                                                     | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助<br><input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 |                                                            |
|        | 整容                                                                                                                                              | <input type="checkbox"/> 自立                                                                                             | <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能                          |
|        | トイレ動作                                                                                                                                           | <input type="checkbox"/> 自立                                                                                             | <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 |
|        | 入浴                                                                                                                                              | <input type="checkbox"/> 自立                                                                                             | <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能                          |
|        | 歩行                                                                                                                                              | <input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助<br><input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 |                                                            |
|        | 階段昇降                                                                                                                                            | <input type="checkbox"/> 自立                                                                                             | <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能  |
|        | 着替え                                                                                                                                             | <input type="checkbox"/> 自立                                                                                             | <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 |
|        | 排便コントロール                                                                                                                                        | <input type="checkbox"/> 自立                                                                                             | <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 |
|        | 排尿コントロール                                                                                                                                        | <input type="checkbox"/> 自立                                                                                             | <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助 |

|         |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |   |
|---------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|---|
| 医療機関名   |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |   |
| 指定医番号   | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> |                      |   |
| 医療機関所在地 |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |   |
| 電話番号    | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> |                      |   |
|         | *ハイフンを除き、左詰めで記入      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |   |
| 医師の氏名   |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |   |
| 記載年月日   | 西暦                   | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 年                    | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 月                    | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 日 |
| 診断年月日   | 西暦                   | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 年                    | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 月                    | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 日 |

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、  
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

|         |                                                                                                                                                                                                                       |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |
|---------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|
| 担当自治体   |                                                                                                                                                                                                                       |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |
| 受理日     | 西暦                                                                                                                                                                                                                    | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 年                    | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 月                    | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 日                    |                      |
| 公費負担者番号 | <input type="text"/>                                                                                                                                                                                                  | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> |                      |
| 認定結果    | <input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定                                                                                                                                                              |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |
| 研究同意の有無 | <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無                                                                                                                                                                 |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |
| 受給者番号   | <input type="text"/>                                                                                                                                                                                                  | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> |                      |
| 有効期限    | 西暦                                                                                                                                                                                                                    | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 年                    | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 月                    | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 日                    |
| 階層区分    | <input type="checkbox"/> 生活保護 <input type="checkbox"/> 低所得Ⅰ <input type="checkbox"/> 低所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 一般所得Ⅰ<br><input type="checkbox"/> 一般所得Ⅱ <input type="checkbox"/> 上位所得 <input type="checkbox"/> その他 |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |
| 軽症者登録   | <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無                                                                                                                                                                 |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |
| 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<br>個人単位枝番       |                      |                      |                      |                      |                      |                      |
|         | 資格取得<br>年月日                                                                                                                                                                                                           | 西暦                   | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 年                    | <input type="text"/> | <input type="text"/> | 月                    | <input type="text"/> | <input type="text"/> |