

308-2 進行性白質脳症  
(白質消失病)

## ■ 行政記載欄

|       |                                                                                                                                                                         |      |                                                          |
|-------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|----------------------------------------------------------|
| 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"/> | 判定結果 | <input type="checkbox"/> 認定 <input type="checkbox"/> 不認定 |
|-------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|----------------------------------------------------------|

## ■ 基本情報

|                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                     |   |                                           |        |                                           |   |               |
|--------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|---|-------------------------------------------|--------|-------------------------------------------|---|---------------|
| 姓 (かな)             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                     |   | 名 (かな)                                    |        |                                           |   |               |
| 姓 (漢字)             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                     |   | 名 (漢字)                                    |        |                                           |   |               |
| 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"/>                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                     |   |                                           |        |                                           |   |               |
| 住所                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                     |   |                                           |        |                                           |   |               |
| 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 | *以降、数字は右詰めで記入 |
| 性別                 | <input type="checkbox"/> 1. 男 <input type="checkbox"/> 2. 女                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                     |   |                                           |        |                                           |   |               |
| 出生市区町村             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                     |   |                                           |        |                                           |   |               |
| 出生時氏名<br>(変更のある場合) | 姓 (かな)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                     |   |                                           | 名 (かな) |                                           |   |               |
|                    | 姓 (漢字)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                     |   |                                           | 名 (漢字) |                                           |   |               |
| 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                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                     |   |                                           |        |                                           |   |               |
| 発症年月               | 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                     |

■ 診断基準に関する事項

A. 症状

|                                                                            |                                                                                              |
|----------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1. 運動失調、あるいは痙性などの錐体路・錐体外路症状<br>(緩徐に、あるいは感染症や頭部外傷などを契機に<br>階段状に進行、時に昏睡を生じる) | <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 2. 知的退行<br>(乳児期早期の発達は正常範囲内であり、初期には<br>知的障害はない)                             | <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 3. てんかん<br>(症状の進行に伴いてんかん発作を生じることがある)                                       | <input type="checkbox"/> 1. あり <input type="checkbox"/> 2. なし <input type="checkbox"/> 3. 不明 |

B. 検査所見 \*小数点も1文字として記入する

|                                            |                                                                                               |
|--------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------|
| MRI 画像所見                                   |                                                                                               |
| 1. 病初期には大脳深部白質にびまん性・左右対称性の<br>T2 高信号が認められる | <input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 2. 症状の進行とともに白質信号強度は脳室と<br>区別不能となる          | <input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| 3. 大脳は全体的に萎縮を示す                            | <input type="checkbox"/> 1. 該当 <input type="checkbox"/> 2. 非該当 <input type="checkbox"/> 3. 不明 |

C. 鑑別診断

|                                                                                                                                                                                         |                                                                                                   |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。<br>除外できた疾病には☑を記入する。                                                                                                                                                  | <input type="checkbox"/> 1. 全て除外可 <input type="checkbox"/> 2. 除外不可 <input type="checkbox"/> 3. 不明 |
| <input type="checkbox"/> 皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症 <input type="checkbox"/> アレキサンダー病 <input type="checkbox"/> 副腎白質ジストロフィー<br><input type="checkbox"/> 大脳白質障害を示す他の疾患    *大脳白質障害を示す他の疾患を選択の場合、以下に記入 |                                                                                                   |
|                                                                                                                                                                                         |                                                                                                   |

D. 遺伝学的検査

|          |                                                                                                                                                                 |
|----------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 遺伝子検査の実施 | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施                                                                                                  |
| ホモ変異     | <input type="checkbox"/> EIF2B1 <input type="checkbox"/> EIF2B2 <input type="checkbox"/> EIF2B3 <input type="checkbox"/> EIF2B4 <input type="checkbox"/> EIF2B5 |
| 複合ヘテロ変異  | <input type="checkbox"/> EIF2B1 <input type="checkbox"/> EIF2B2 <input type="checkbox"/> EIF2B3 <input type="checkbox"/> EIF2B4 <input type="checkbox"/> EIF2B5 |

<診断のカテゴリー>

|                                                                              |
|------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Definite : Aのうち1項目以上+Bの3項目を全て満たす+Cの疾患を全て除外できる+Dを満たす |
| <input type="checkbox"/> Probable : Aのうち1項目以上+Bの3項目を全て満たす+Cの疾患を全て除外できる       |
| <input type="checkbox"/> Possible : Aのうち1項目以上+Bの3項目を全て満たす                    |
| <input type="checkbox"/> いずれにも該当しない                                          |

症状の概要、経過、特記すべき事項など    \*250文字以内かつ7行以内

|                          |
|--------------------------|
| <br><br><br><br><br><br> |
|--------------------------|

■ 治療その他

|                                                                                                                                                               |                                                                |                                                                                                                             |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 薬物療法                                                                                                                                                          |                                                                |                                                                                                                             |
| 抗てんかん薬                                                                                                                                                        | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                               | 治療効果                                                           | <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |
|                                                                                                                                                               | 薬剤名                                                            | <input type="checkbox"/> PHT <input type="checkbox"/> PB/PRM <input type="checkbox"/> CBZ <input type="checkbox"/> VPA      |
|                                                                                                                                                               |                                                                | <input type="checkbox"/> ZNS <input type="checkbox"/> TPM <input type="checkbox"/> LTG <input type="checkbox"/> LEV         |
|                                                                                                                                                               |                                                                | <input type="checkbox"/> GBP <input type="checkbox"/> CLB <input type="checkbox"/> DZP <input type="checkbox"/> ESM         |
| <input type="checkbox"/> STP <input type="checkbox"/> RFN <input type="checkbox"/> ACTH <input type="checkbox"/> その他の薬剤<br><small>*その他の薬剤を選択の場合、以下に記入</small> |                                                                |                                                                                                                             |
| その他の薬物療法                                                                                                                                                      | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                               | 薬物名                                                            |                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                               | 治療効果                                                           | <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |
| 治療                                                                                                                                                            |                                                                |                                                                                                                             |
| 理学療法                                                                                                                                                          | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                               | 治療名                                                            |                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                               | 治療効果                                                           | <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |
| ボトックス療法                                                                                                                                                       | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                               | 治療名                                                            |                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                               | 治療効果                                                           | <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |
| 気道確保                                                                                                                                                          | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                               | 治療名                                                            | <input type="checkbox"/> 1. 気管切開 <input type="checkbox"/> 2. その他 <small>*その他を選択の場合、以下に記入</small>                            |
|                                                                                                                                                               |                                                                |                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                               | 治療効果                                                           | <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |

|        |                                                                |                                                                                                                             |
|--------|----------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 長期栄養管理 | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |                                                                                                                             |
|        | 治療名                                                            | <input type="checkbox"/> 1. 胃瘻造設 <input type="checkbox"/> 2. その他         *その他を選択の場合、以下に記入                                   |
|        |                                                                |                                                                                                                             |
|        | 治療効果                                                           | <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |
| その他の治療 | <input type="checkbox"/> 1. 実施 <input type="checkbox"/> 2. 未実施 |                                                                                                                             |
|        | 治療名                                                            |                                                                                                                             |
|        | 治療効果                                                           | <input type="checkbox"/> 1. 改善 <input type="checkbox"/> 2. 不変 <input type="checkbox"/> 3. 悪化 <input type="checkbox"/> 4. 不明 |

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

|                                                                                  |
|----------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 0. まったく症候がない                                            |
| <input type="checkbox"/> 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）                       |
| <input type="checkbox"/> 2. 軽度の障害<br>（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） |
| <input type="checkbox"/> 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）                    |
| <input type="checkbox"/> 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）                       |
| <input type="checkbox"/> 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

|                                                                      |
|----------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 0. 症候なし                                     |
| <input type="checkbox"/> 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 |
| <input type="checkbox"/> 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする                 |
| <input type="checkbox"/> 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する                       |
| <input type="checkbox"/> 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        |
| <input type="checkbox"/> 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

■ 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     | <input type="checkbox"/> 部分介助<br><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     | <input type="checkbox"/> 部分介助<br><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   | <div>印</div> <div>※自筆または押印のこと</div> |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |                      |   |
| 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 |

- ・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ます。）
- ・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。
- ・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。