

告示番号	59	先天性代謝異常	( )	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/3	
病名	60 ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症				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)		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)		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 )						
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [ なし ・ あり ]					
	内分泌・代謝	低血糖: [ なし ・ あり ]					
	筋・骨格	病的骨折: [ なし ・ あり ]		骨変形: [ なし ・ あり ]		関節拘縮: [ なし ・ あり ]	
		筋緊張低下: [ なし ・ あり ]		筋萎縮: [ なし ・ あり ]		筋力低下: [ なし ・ あり ]	
	筋緊張亢進: [ なし ・ あり ] 性質: [ 痙縮 ・ 固縮 ]						
	消化器	肝腫大: [ なし ・ あり ]		脾腫大: [ 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 ]					
		精神運動機能の退行: [ なし ・ あり ]		精神症状: [ なし ・ あり ]		意識障害: [ なし ・ あり ]	
	痙攣: [ なし ・ あり ]		小脳性運動失調: [ なし ・ あり ・ 不明 ]		不随意運動: [ 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): ( )							
眼	緑内障: [ なし ・ あり ]		白内障: [ なし ・ あり ]		視力低下: [ なし ・ あり ]		
	視野障害: [ なし ・ あり ]		視神経萎縮: [ なし ・ あり ]		角膜混濁: [ なし ・ あり ]		
眼球運動障害: 水平性: [ なし ・ あり ] 垂直性: [ なし ・ あり ]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [ なし ・ あり ]		聴力 (右): ( )dB	聴力 (左): ( )dB			
その他	症状 (その他): ( )						
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載							
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [ なし ・ あり ]					
	内分泌・代謝	低血糖: [ なし ・ あり ]					
	筋・骨格	病的骨折: [ なし ・ あり ]		骨変形: [ なし ・ あり ]		関節拘縮: [ なし ・ あり ]	
		筋緊張低下: [ なし ・ あり ]		筋萎縮: [ なし ・ あり ]		筋力低下: [ なし ・ あり ]	
	筋緊張亢進: [ なし ・ あり ] 性質: [ 痙縮 ・ 固縮 ]						
	消化器	肝腫大: [ なし ・ あり ]		脾腫大: [ 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 ]					
		精神運動機能の退行: [ なし ・ あり ]		精神症状: [ なし ・ あり ]		意識障害: [ なし ・ あり ]	
	痙攣: [ なし ・ あり ]		小脳性運動失調: [ なし ・ あり ・ 不明 ]		不随意運動: [ 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): ( )							
眼	緑内障: [ なし ・ あり ]		白内障: [ なし ・ あり ]		視力低下: [ なし ・ あり ]		
	視野障害: [ なし ・ あり ]		視神経萎縮: [ なし ・ あり ]		角膜混濁: [ なし ・ あり ]		
眼球運動障害: 水平性: [ なし ・ あり ] 垂直性: [ なし ・ あり ]							
耳鼻咽喉	聴力障害: [ なし ・ あり ]		聴力 (右): ( )dB	聴力 (左): ( )dB			
その他	症状 (その他): ( )						

告示番号 <b>59</b> 先天性代謝異常 ( ) 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/3
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		
酵素活性測定	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ (GALT) 活性: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 検査法: ( ) 所見: ( )	
血液検査	BUN: ( )mg/dL 血清クレアチニン: ( )mg/dL AST: ( )U/L ALT: ( )U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ( )mg/dL	
画像検査	CT検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 部位: ( ) 所見: ( )	
	MRI検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 部位: ( ) 所見: ( )	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) GALT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		
酵素活性測定	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ (GALT) 活性: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 検査法: ( ) 所見: ( )	
血液検査	BUN: ( )mg/dL 血清クレアチニン: ( )mg/dL AST: ( )U/L ALT: ( )U/L 血清総ビリルビン (T-Bil): ( )mg/dL	
画像検査	CT検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 部位: ( ) 所見: ( )	
	MRI検査: [ 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・ピネー式 ・ 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 ) GALT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: ( )	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	薬物療法: [ なし ・ あり ] 詳細: ( )	
栄養管理	治療用特殊ミルク: ガラクトース除去フォーミュラ (110): [ 未実施 ・ 実施 ]	
	市販品の無乳糖ミルク: [ 未実施 ・ 実施 ] 種類: ( )	
	乳糖、ガラクトース制限: [ なし ・ あり ] 栄養管理 (その他): ( )	
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 ( )	

<b>告示番号</b>	<b>59</b>	<b>先天性代謝異常</b>	( )	年度	小児慢性特定疾病	医療意見書	(新規申請用)	<b>3/3</b>
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