

病名	<b>61 ガラクトキナーゼ欠損症</b>			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規
受給者番号		受診日	年 月 日		

ふりがな 氏名 (Alphabet)	(変更があった場合) ふりがな 以前の登録氏名 (Alphabet)
--------------------------	---

生年月日	年 月 日	意見書記載時の年齢	歳 か月 日	性別	男 ・ 女 ・ 性別未決定
------	-------	-----------	--------	----	---------------

出生体重	g	出生週数	在胎 週 日	出生時に住民登録をした所	( ) 都道府県 ( ) 市区町村
------	---	------	--------	--------------	-------------------

現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm ( SD)	体重 (測定日)	kg ( SD)	BMI	肥満度	%
	年 月 日		年 月 日	年 月 日			

発病時期	年 月 頃	初診日	年 月 日		
------	-------	-----	-------	--	--

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 ( )
---------	--

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

**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**

診断	新生児マススクリーニングで発見:[ いいえ ・ はい ] マススクリーニングを受けた所: 都道府県 ( ) 市区町村 ( ) ・ 海外 ・ 不明	
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [ なし ・ あり ] 易感染性: [ なし ・ あり ]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [ なし ・ あり ] 心臓弁膜症: [ なし ・ あり ] 気管狭窄: [ なし ・ あり ] 心筋障害: [ なし ・ あり ] 肥大型心筋症: [ 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 ] 痙攣: [ なし ・ あり ] 小脳性運動失調: [ なし ・ あり ・ 不明 ] カタレプシー: [ なし ・ あり ]
		不随意運動: ミオクローヌス: [ なし ・ あり ・ 不明 ] ジストニア: [ 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 ] 角膜びらん・潰瘍: [ 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 ] 易感染性: [ なし ・ あり ]
	呼吸器・循環器	咳嗽・喘鳴: [ なし ・ あり ] 心臓弁膜症: [ なし ・ あり ] 気管狭窄: [ なし ・ あり ] 心筋障害: [ なし ・ あり ] 肥大型心筋症: [ 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 ] 痙攣: [ なし ・ あり ] 小脳性運動失調: [ なし ・ あり ・ 不明 ] カタレプシー: [ なし ・ あり ]
		不随意運動: ミオクローヌス: [ なし ・ あり ・ 不明 ] ジストニア: [ 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 ] 角膜びらん・潰瘍: [ 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): ( )	

症状	眼	緑内障: [ なし ・ あり ] 視野障害: [ なし ・ あり ] 眼球運動障害: 水平性: [ なし ・ あり ] 垂直性: [ なし ・ あり ]	白内障: [ なし ・ あり ] 視神経萎縮: [ なし ・ あり ]	視力低下: [ なし ・ あり ] 角膜びらん・潰瘍: [ 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): ( )		

**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	ガラクトキナーゼ (GALK) 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 血清総ビリルビン (T-Bil): ( ) mg/dL	血清クレアチニン: ( ) mg/dL	AST: ( ) U/L	ALT: ( ) U/L
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 ) 所見: ( )			
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	ガラクトキナーゼ (GALK) 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 血清総ビリルビン (T-Bil): ( ) mg/dL	血清クレアチニン: ( ) mg/dL	AST: ( ) U/L	ALT: ( ) U/L
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・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 ) 所見: ( )			
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

**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  
 医療機関住所 \_\_\_\_\_  
 診療科 \_\_\_\_\_  
 医師名 \_\_\_\_\_ (印)  
 小児慢性特定疾病 指定医番号 ( \_\_\_\_\_ )