

病名	<b>62 ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラゼ欠損症</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)	年	月	日	cm ( SD)	体重 (測定日)	年	月	日	kg ( SD)	BMI	
												肥満度

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						・

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	・

**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 ]													
	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 ]	
		眼球運動障害: 水平性: [ なし ・ あり ]			垂直性: [ なし ・ あり ]										
角膜炎びらん・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): (      )														

**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 ]													
	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 ]	
		眼球運動障害: 水平性: [ なし ・ あり ]			垂直性: [ なし ・ あり ]										
角膜炎びらん・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): (      )														

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	ウリジリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ (GALE) 活性: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )
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 )
	MRI検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )
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	ウリジリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ (GALE) 活性: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )
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 )
	MRI検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )
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 )
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ]	実施日: ( 年 月 日 )
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 ( \_\_\_\_\_ )