

|       |                                     |     |       |      |  |
|-------|-------------------------------------|-----|-------|------|--|
| 病名    | <b>62</b> ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラゼ欠損症 |     |       | 受付種別 | <input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入 → ( ) |
| 受給者番号 |                                     | 受診日 | 年 月 日 |      |  |

|                          |   |
|--------------------------|---|
| ふりがな<br>氏名<br>(Alphabet) | (変更があった場合)<br>ふりがな<br>以前の登録氏名<br>(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 |   |
|          | 年 月 日    |          | 年 月 日    |          | 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 ・ 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 (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 ]<br>心筋障害: [ なし ・ あり ]   | 心臓弁膜症: [ なし ・ あり ]<br>肥大型心筋症: [ なし ・ あり ] |  |
|   | 筋・骨格                                      | 病的骨折: [ なし ・ あり ]<br>筋緊張低下: [ なし ・ あり ]   | 骨変形: [ なし ・ あり ]<br>筋萎縮: [ なし ・ あり ]      | 関節拘縮: [ なし ・ あり ]<br>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 ]<br>小脳性運動失調: [ なし ・ あり ・ 不明 ] カタレプシー: [ なし ・ あり ] |   |  |
|   | 眼   | 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 ]<br>発達障害 (その他): ( ) |   |   |   |  |
| 耳鼻咽喉  | 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 ]                     |  |
| その他   | 眼球運動障害: 水平性: [ なし ・ あり ] 垂直性: [ なし ・ あり ] |   |   |  |
|   | 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 (申請時) ※直近の状況を記載**

|            |   |                         |                |                 |
|------------|---|-------------------------|----------------|-----------------|
| 酵素活性測定     | ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラゼ (GALE) 活性: [ 未実施 ・ 実施 ]                              | 実施日: ( 年 月 日 )          |                |                 |
| 血液検査       | BUN: ( ) mg/dL  | 血清クレアチニン: ( ) mg/dL     | AST: ( ) U/L   | ALT: ( ) U/L    |
| 画像検査       | 血清総ビリルビン (T-Bil): ( ) mg/dL   |                         |                |                 |
|            | CT検査: [ 未実施 ・ 実施 ]  | 実施日: ( 年 月 日 )          |                |                 |
| 発達・知能指数検査  | 部位: ( )   |                         |                |                 |
|            | 所見: ( )   |                         |                |                 |
| 遺伝学的検査     | MRI検査: [ 未実施 ・ 実施 ]   | 実施日: ( 年 月 日 )          |                |                 |
|            | 部位: ( )   |                         |                |                 |
| 検査所見 (その他) | 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 ) |
| 検査所見 (その他) | 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): ( )  |                         |                |                 |
| 検査所見 (その他) | DQまたはIQ値: ( )   |                         |                |                 |
|            | 遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ]   | 実施日: ( 年 月 日 )          |                |                 |
| 検査所見 (その他) | 所見: ( )   |                         |                |                 |

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 ]<br>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 ]<br>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 ]<br>種類：( )          |
|      | 乳糖、ガラクトース制限：[ なし ・ あり ]<br>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 ( \_\_\_\_\_ )