

告示番号	58	先天性代謝異常	( )	年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (継続申請用)	1/2		
病名	62 ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症				受付種別	<input type="checkbox"/> 継続 転出実施主体名 <input type="checkbox"/> 転入 → ( )		
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) (姓名)		以前の登録氏名 (変更のある場合)	(セイメイ) (姓名)				
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)		BMI	
		年 月 日	年 月 日		年 月 日	肥満度	%	
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 (申請時) ※直近の状況を記載								
最終受診日	( 年 月 日 )							
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下): [ なし ・ あり ]		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): ( )							
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-エピメラーゼ (GALE) 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・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

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 ( )

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