

| | | | | | | | | | | | | | | |
|----------------------|------------------------------------|--|---|--|---------------------------------|----------------------|------------------------------|-------------------|-------------------------------|--|------------------|---------|--|--|
| 告示番号 | | 113 | | 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〉 | | 1/3 | | |
| 病名 | | 85 ガラクトシアリドーシス | | | | | | 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) | | | | 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) 年 月 日 | | 体重 (測定日) | | kg (SD) 年 月 日 | | BMI | | | | |
| | | | | | | | | | | 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) | | | | | | | | | | | | |
| 病型 | | 病型 (ガラクトシアリドーシス) : [新生児及び早期乳児型 ・ 晩期乳児型 ・ 若年及び成人型] | | | | | | | | | | | | |
| 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] | | | | |
| | 腎・泌尿器 | | 蛋白尿 : [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] | | | | |
| | 消化器 | | 肝腫大 : [なし ・ あり] | | | | 脾腫大 : [なし ・ あり] | | | | 下痢 : [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) : () | | | | | | | | | | | |
| 皮膚・粘膜 | 異所性蒙古斑 : [なし ・ あり] | | | | 被角血管腫 (アンギオケラトーマ) : [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] | | | | | |
| | 視神経萎縮 : [なし ・ あり] | | | | 角膜混濁 : [なし ・ あり] | | | | Cherry-red spot : [なし ・ あり] | | | | | |
| 耳鼻咽喉 | 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 | 滲出性中耳炎 : [なし ・ あり] | | | | 扁桃またはアデノイドの肥大 : [なし ・ あり] | | | | | | | | | |
| | 巨舌 : [なし ・ あり] | | | | 特徴的な顔貌 : [なし ・ あり] | | | | | | | | | |
| | | 症状 (その他) : () | | | | | | | | | | | | |
| 検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載 | | | | | | | | | | | | | | |
| 代謝物測定 (尿中) | | シアル酸含有オリゴ糖 : [未実施 ・ 実施] | | | | 実施日 : (年 月 日) | | | | 測定値 : () 基準値 : () | | | | |
| 酵素活性測定 | β-ガラクトシダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] | | | | 実施日 : (年 月 日) | | | | | | | | | |
| | 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] | | | | | | | | | | | | | |
| | 測定値 : () | | | | 基準値 : () | | | | | | | | | |
| | ライソゾーム性シアリダーゼ活性 : [未実施 ・ 実施] | | | | 実施日 : (年 月 日) | | | | | | | | | |
| | | 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] | | | | | | | | | | | | |
| | | 測定値 : () | | | | 基準値 : () | | | | | | | | |
| | | カタレプシンA活性 : [未実施 ・ 実施] | | | | 実施日 : (年 月 日) | | | | | | | | |
| | | 検体採取部位 : [白血球 ・ 培養皮膚線維芽細胞 ・ その他] | | | | | | | | | | | | |
| | | 測定値 : () | | | | 基準値 : () | | | | | | | | |

