

|                          |                                                     |                                                                                                                                                                                                                                               |  |                                                     |                           |                                    |  |                                  |                          |                                                                                  |  |         |  |
|--------------------------|-----------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-----------------------------------------------------|---------------------------|------------------------------------|--|----------------------------------|--------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|--|---------|--|
| 告示番号                     |                                                     | 59                                                                                                                                                                                                                                            |  | 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                       |                                                     | 60 ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症                                                                                                                                                                                                               |  |                                                     |                           |                                    |  | 受付種別                             |                          | <input type="checkbox"/> 継続      転出実施主体名<br><input type="checkbox"/> 転入    → ( ) |  |         |  |
| 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 ( )<br>資格取得年月日      年      月      日                                                                                                                                                                |  |                                                     |                           |                                    |  |                                  |                          |                                                                                  |  |         |  |
| 氏名                       |                                                     | (セイメイ)<br>(姓)                                                                                                                                                                                                                                 |  |                                                     |                           | 以前の登録氏名<br>(変更のある場合)               |  | (セイメイ)<br>(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<br>身長・体重             |                                                     | 身長<br>(測定日)                                                                                                                                                                                                                                   |  | cm (      SD)<br>年      月      日                    |                           | 体重<br>(測定日)                        |  | kg (      SD)<br>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    )                                                                                                                                                                                                                   |  |                                                     |                           |                                    |  |                                  |                          |                                                                                  |  |         |  |
| 症状                       | 全身                                                  | 低身長 (〜2.0SD以下) : [    なし ・ あり    ]                                                                                                                                                                                                            |  |                                                     |                           |                                    |  |                                  |                          |                                                                                  |  |         |  |
|                          | 内分泌・代謝                                              | 低血糖 : [    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    ]    意識障害 : [    なし ・ あり    ]                                                                                                                                                         |  |                                                     |                           |                                    |  |                                  |                          |                                                                                  |  |         |  |
|                          |                                                     | 痙攣 : [    なし ・ あり    ]    小脳性運動失調 : [    なし ・ あり ・ 不明    ]    不随意運動 : [    なし ・ あり ・ 不明    ]                                                                                                                                                  |  |                                                     |                           |                                    |  |                                  |                          |                                                                                  |  |         |  |
|                          | 眼                                                   | 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) : (      )    |                                                     |                                                                                                                                                                                                                                               |  |                                                     |                           |                                    |  |                                  |                          |                                                                                  |  |         |  |
| 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    ] |                                    |  |                                  | 角膜混濁 : [    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               |  |                                  |                          |                                                                                  |  |         |  |
| 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                   |                                                     | ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ (GALT) 活性 : [    未実施 ・ 実施    ]      実施日 : (      年      月      日    )<br>検査法 : (      )<br>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<br>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    )<br>部位 : (      )<br>所見 : (      )                                                                                                                                           |  |                                                     |                           |                                    |  |                                  |                          |                                                                                  |  |         |  |
|                          |                                                     | MRI 検査 : [    未実施 ・ 実施    ]      実施日 : (      年      月      日    )<br>部位 : (      )<br>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    )<br>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    ]<br>検査名 (その他) : (      )<br>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    )      GALT 遺伝子異常 : [    なし ・ あり    ]<br>遺伝子異常 (その他) : (      )                                                                                                               |  |                                                     |                           |                                    |  |                                  |                          |                                                                                  |  |         |  |
| 検査所見 (その他)               |                                                     | 検査所見 (その他) : (      )                                                                                                                                                                                                                         |  |                                                     |                           |                                    |  |                                  |                          |                                                                                  |  |         |  |

