

258 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

■ 基本情報

氏名			
姓(漢字)	名(漢字)		
姓(かな)	名(かな)		
住所			
郵便番号	住所		
生年月日等			
生年月日	西暦	年 月 日	性別 1.男 2.女
出生市区町村			
出生時氏名 (変更のある場合)	姓(漢字)	名(漢字)	
	姓(かな)	名(かな)	
家族歴			
近親者の発症者の有無	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他()		
両親の近親結婚	1.あり 2.なし 3.不明 詳細:		
発病時の状況			
発症年月	西暦	年 月	
社会保障			
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし	要介護度	1 2 3 4 5
生活状況			
移動の程度	1.歩き回るのに問題はない 2.いづらか問題がある 3.寝たきりである		
身の回りの管理	1.洗面や着替に問題はない 2.いづらか問題がある 3.自分でできない		
ふだんの活動	1.問題はない 2.いづらか問題がある 3.行うことができない		
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい		
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 3.ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

--

A. 症状 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 不機嫌	<input type="checkbox"/> 食欲不振	<input type="checkbox"/> 下痢	<input type="checkbox"/> 嘔吐	<input type="checkbox"/> 体重増加不良		
<input type="checkbox"/> 低血糖	<input type="checkbox"/> 尿細管障害	<input type="checkbox"/> 白内障	<input type="checkbox"/> 肝障害	<input type="checkbox"/> 易感染性	<input type="checkbox"/> 敗血症	<input type="checkbox"/> 髄膜炎
女性の場合 卵巣機能不全症状(無月経)の有無					1.あり 2.なし 3.不明	

B. 一般検査 (該当する項目に☑を記入する)

<input type="checkbox"/> 肝逸脱酵素の上昇	<input type="checkbox"/> ビルビン値の上昇	<input type="checkbox"/> 腎機能異常
MRI、CT		1.実施 2.未実施 3.不明
☐MRI ☐CT 所見:		

C. 特殊検査

① ポイトラー法で、正常でみられる蛍光反応が減弱あるいは消失している	1.該当 2.非該当 3.不明
② 酵素法によるガラクトース測定値が異常高値、ガラクトース-1-リン酸測定値が異常高値	1.該当 2.非該当 3.不明

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	1. 全て除外可 2. 除外不可 3. 不明
<input type="checkbox"/> ガラクトース血症Ⅱ型：ガラクトキナーゼ欠損症 <input type="checkbox"/> ガラクトース血症Ⅲ型：UDPガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症 <input type="checkbox"/> 胆汁うっ滞を来す疾患 <input type="checkbox"/> 門脈体循環シャント <input type="checkbox"/> シトリン欠損症 <input type="checkbox"/> Fanconi-Bickel 症候群 <input type="checkbox"/> G 6 PD欠損症	

E. 遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	1. 実施 2. 未実施 3. 不明
実施した場合、以下項目の異常がある項目について☑を記入する。	
<input type="checkbox"/> GALT	
備考 ()	

※その他の遺伝子検査を実施した場合や詳細な所見の記載が必要な場合には備考欄に記入する

<診断のカテゴリー>

確定診断：C. 特殊検査の①と②を満たし、D. 鑑別疾患を除外できるもの	1. 該当 2. 非該当 3. 不明
--------------------------------------	--------------------

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価（Ⅰ～Ⅵ合計 点）

総合評価（Ⅰ～Ⅵの各評価及び総合点をもとに該当する項目に☑を記入する）	
<input type="checkbox"/> 重症(4 点の項目が1つでもある場合)	<input type="checkbox"/> 重症(2 点以上の項目があり、かつ加点した総点数が6 点以上の場合)
<input type="checkbox"/> 中等症(加点した総点数が3-6 点の場合)	<input type="checkbox"/> 軽症(加点した総点数が0-2 点の場合)

（Ⅰ～Ⅵの該当する項目に☑を記入する）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 治療を要しない(0) <input type="checkbox"/> b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) <input type="checkbox"/> c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) <input type="checkbox"/> d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 食事制限など特に必要がない(0) <input type="checkbox"/> b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1) <input type="checkbox"/> c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2) <input type="checkbox"/> d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4) <input type="checkbox"/> e. 経管栄養が必要である(4)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 特に異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から1.5SDの逸脱）(1) <input type="checkbox"/> c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として1.5SDから2.0SDの逸脱）(2) <input type="checkbox"/> d. 高度の異常値が持続している（目安として2.0SD以上の逸脱）(3)
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 異常を認めない(0) <input type="checkbox"/> b. 軽度の障害を認める（目安として、IQ70未済や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1) <input type="checkbox"/> c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50未済や自立歩行が不可能な程度の障害）(2) <input type="checkbox"/> d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35未済や寝たきりの状態）(4)
V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0) <input type="checkbox"/> b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1) <input type="checkbox"/> c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある（目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2) <input type="checkbox"/> d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である（目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)
VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
<input type="checkbox"/> a. 自立した生活が可能(0) <input type="checkbox"/> b. 何らかの介助が必要(1) <input type="checkbox"/> c. 日常生活の多くで介助が必要(2) <input type="checkbox"/> d. 生命維持医療が必要(4)

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	1.あり			
開始時期	西暦 年 月	離脱の見込み	1.あり 2.なし	
種類	1.気管切開口を介した人工呼吸器 2.鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器			
施行状況	1.間欠的施行 2.夜間に継続的に施行 3.一日中施行 4.現在は未施行			
生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子とベッド間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	整容	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	トイレ動作	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可能	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 軽度介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	階段昇降	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不能	着替え	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医療機関名	指定医番号
医療機関所在地	電話番号 ()
医師の氏名	印 記載年月日：平成 年 月 日 ※自筆または押印のこと

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6ヵ月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成27年5月13日健発0513第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。