

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		☐ 継続 転出実施主体名 ☐ 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]								
	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]									
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 : ()								

